

とを指摘している。

表 5 人種差に関する報告

	重症血友病 A 患者数	インヒビター発生数(%)	アフリカ系アメリカ人の患者数	インヒビターの発生数(%)	非アフリカ系アメリカ人の患者数	インヒビターの発生数(%)
米国レトロスペクティブ試験	89	25(28)	10	5(50)	79	20(25.3)
Recombinate PUPs 試験	69	17(24.6)	10	5(50)	59	12(20.3)
Kogenate PUPs 試験	63	17(26.9)	8	4(50)	55	13(23.6)
合計	221	59(26.7)	28	14(50)	193	45(23.3)

3.1.3. 家族歴

Astermark らは Malmo International Brother Study (MIBS)において登録されている 460 家族の中で、インヒビターを認められた 100 家族のうち 32 家族 (32%) が確認され、重症血友病 A 家族におけるインヒビターのタイプ (ローレスポンドーまたはハイレスポンドー) の一致率は 78.3%、双生児における一致率は 88.2%であった。³⁴⁾

3.1.4. 第Ⅷ因子遺伝子変異のタイプ³⁵⁾

大欠失やナンセンス変異、イントロン 22 逆位などにおいてインヒビター発生率の高い傾向が指摘され、ミスセンス変異や小欠失などでは、インヒビター発生率が低いことが HAMSTeRS や Bonn のグループによって報告されている。

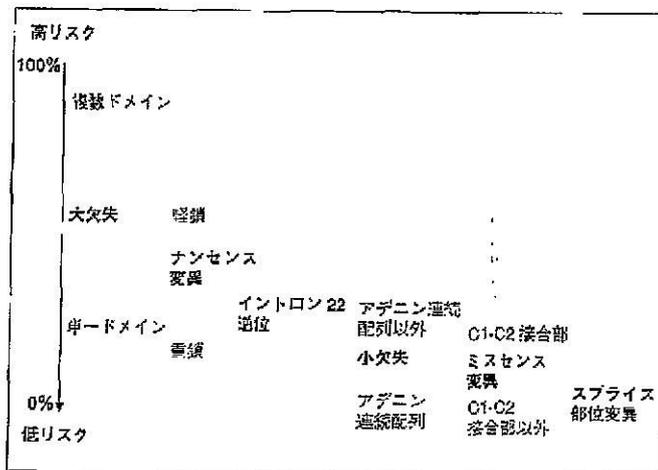


図 10.2 血友病 A における変異タイプ/サブタイプとインヒビター保有率の関係 (表 10.1 に示したデータに基づく)

表 6 血友病 A 患者における変異タイプとインヒビター保有率

各変異のタイプ	Bonn(533 例)(%)	HAMSTeRS (1,022 例)(%)	計(1,555 例)(%)
大欠失	15(33)	86(42)	101(41)
複数ドメイン	3(100)	23(87)	26(88)