

血小板顆粒減少の発見が家族性血小板機能異常を疑う契機となった一症例

◎中島 那奈¹⁾、岡田 和大¹⁾、垂水 俊樹¹⁾、久保山 健治¹⁾、棚町 千代子¹⁾、川野 祐幸¹⁾
久留米大学病院¹⁾

【はじめに】血小板は、粘着能・凝集能・放出能を持ち一次止血を行うことで、止血に極めて重要な役割を果たしている。今回、我々は末梢血塗抹標本にて血小板顆粒減少を認めたことにより、家族性の血小板機能異常を疑うこととなった症例を経験したので報告する。

【症例】1歳女児。重症仮死状態で出生後、ヘルペスウイルス（HSV）感染症を発症。発達及び未熟児貧血、HSV感染症の経過観察目的で当院小児科紹介となった。経過観察中に紫斑や下腿のあざ、硬結を伴う皮下血腫を認めたことから、出血傾向の精査を実施することとなった。また、問診により家族（母親・兄弟）にも出血傾向があることが判明し、並行して精査を行うこととなった。

【検査結果】PT, APTT, フィブリノゲン, 血小板数は正常であったが出血時間は著明に延長していた。また、末梢血塗抹標本において血小板顆粒減少を認め、追加で検査した第ⅩⅢ因子活性は正常、フォンウィルブランド因子（vWF）活性および抗原定量値はやや低値であった。

【家族の検査結果】家族（母親・兄弟）の出血傾向スクリーニング実施し、凝固検査や血小板数には問題なく、出血時間のみ延長していることが確認された。それに加え、末梢血塗抹標本にて血小板顆粒減少と他院で実施した血小板凝集能試験でコラーゲン凝集およびADP凝集による二次凝集の低下が確認された。

【考察】本症例の1歳女児および家族において出血時間の延長と末梢血塗抹標本での血小板顆粒減少が認められ、家族性の血小板機能異常症が疑われた。また、血小板凝集能試験の結果からも顆粒放出能に異常をきたしている可能性が考えられた。1歳女児においては、血小板凝集能試験を行っていないが、上記の類似点より同じ異常があると推測される。遺伝性の有無は現在精査中である。

【結語】血小板形態異常は、赤血球・白血球に比べ見落とされやすいが、認められた際には先天性疾患の診断の一助となり得る可能性があるため、臨床側への積極的な報告が重要と考えられる。

連絡先 0942-35-3311（内線:6063）