

告示	番号	15	血液疾患
	疾病名	ベルナル・スーリエ症候群	

ベルナル・スーリエ (Bernard-Soulier) 症候群

べるなーる・すーりえしょうこうぐん

概念・定義

一次止血で中心的な役割を担う血小板が、数の上では止血レベルにあるにもかかわらず、血小板機能に障害があり、粘膜と皮膚の出血が主体の止血困難、出血傾向を来す疾患で、遺伝的欠陥による先天性血小板機能異常症と、様々な基礎疾患や薬剤により引き起こされる後天性血小板機能異常症に大別される。後天性に血小板機能を低下させる疾患には、尿毒症（慢性腎不全）、肝疾患、異常蛋白血症（多発性骨髄腫、マクログロブリン血症など）、膠原病、骨髄増殖性疾患（慢性骨髄性白血病、真性赤血球増加症、本態性血小板血症）、骨髄異形成症候群などがある。

一方、先天性血小板機能異常症の中では、粘着能の異常である Bernard-Soulier 症候群、放出能の異常であるストレージプール病、凝集能の異常である血小板無力症が代表的な疾患である。先天性血小板機能異常症は、①血小板レセプター異常症、②放出異常症、③プロコアグラント活性異常症に分類することもある。

症状

鼻粘膜や口腔粘膜、皮膚表層の出血が主体で、鼻出血や歯肉出血、紫斑を認める。初潮開始以降の女性では月経過多の頻度が高い。抜歯など小手術後の止血困難で診断されることもある。時には消化管出血や血尿も見られ、打撲などの外的要因により頭蓋内出血など重篤な出血を来すことがある。一方、血友病でよく認められる関節内出血や筋肉内出血などの深部出血はほとんどない。出血症状の強さには個人差があり、これらの個人差には膜糖蛋白の欠損の程度が関与している

治療

最も重要なことは、重篤な出血を回避する生活指導である。また、血小板機能を抑制する薬剤（非ステロイド系消炎鎮痛剤など）を服用しないように指導する。皮膚・粘膜の小出血には圧迫止血が基本であるが、鼻出血や口腔内出血などの粘膜出血には抗プラスミン剤が有効である。重篤な出血時や外科的処置時には、血小板輸血が必要になる。血小板輸血を繰り返すことで、HLA や血小板膜糖蛋白に対する同種抗体ができて、適合血小板以外は効果がなくなることがあり、この場合は遺伝子組み換え活性型第 VII 因子製剤を投与する

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/9_21_33.html