

告示	番号	30	血液疾患
	疾病名	先天性アンチトロンビン欠乏症	

## 先天性アンチトロンビン欠乏症

せんてんせいあんちとろびんけつぼうしょう

### 概念・定義

小児の血栓症は近年増加しており、新生児期・早期乳児期と思春期に多い[1]。特発性と診断される日本人の主な遺伝性血栓症は、プロテイン S (PS)、プロテイン C (PC) およびアンチトロンビン (AT) 欠損症である。いずれも常染色体優性遺伝病で、各遺伝子のヘテロ変異保有者は思春期に深部静脈血栓症を、ホモおよび複合ヘテロ接合の重症型は新生児に脳梗塞・出血、かつまたは電撃性紫斑病をおこす[2]。

### 症状

新生児・乳児は脳梗塞と出血、水頭症、硝子体出血、電撃性紫斑病（四肢先端の壊死、紫斑）、腎不全、ショックなどをきたす[4]。学童-思春期の患者は、成人と同様な発症様式で、下肢の深部静脈血栓症（足のむくみ、正座不能、疼痛と赤紫色の腫脹）、肺血栓塞栓症（胸痛と呼吸困難）などをおこす。成人女性では、習慣性流産の原因の一つとなる。

### 治療

急性期にはウロキナーゼ、遺伝子組み替え組織プラスミノゲンアクチベーターなどによる血栓溶解療法や外科的な血栓除去術が、再発予防にはヘパリンやワーファリンなどによる抗凝固療法が行われる。小児とくに新生児では治療法に関する情報が乏しい[5]。AT および PC 欠損症に対しては、日本ではそれぞれ AT 製剤と活性化 PC 製剤が使用可能である。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/9\\_23\\_49.html](http://www.shouman.jp/details/9_23_49.html)