

NNHF
活動報告書 2021

今もなお続くコロナ禍
の中で学んだこと、
それは協力する
ことの大切さです。

今もなお続くコロナ禍の中で学んだこと、それは協力することの大切さです。

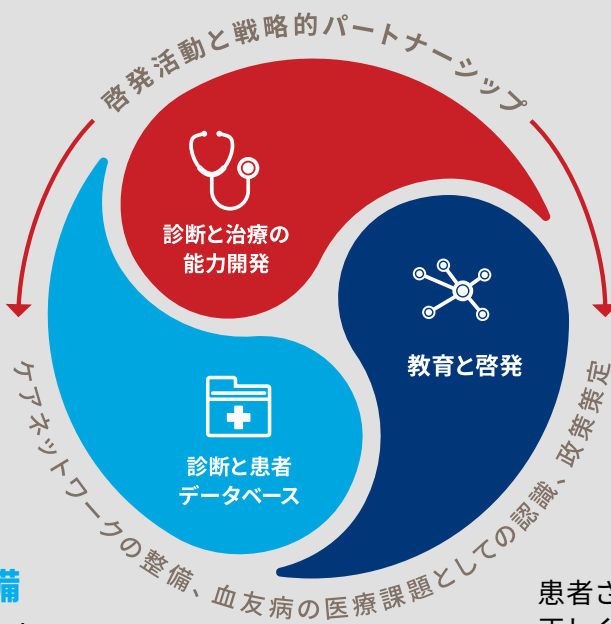
ノボ ノルディスク血友病財団（NNHF）とパートナーにとって、この2年間に経験した未曾有の事態は新たな医療のあり方を見つけるための原動力となりました。この歩みを止めることなく、世界の血友病患者さんのケアと治療のさらなる改善に向けて私たちは進んでいきます。

2021～2025年の戦略目標である「ネットワーク、アドボカシー、資金調達の強化による世界の血友病・類縁出血性疾患コミュニティに対する支援促進」に従い、NNHF評議会は新たに16のプロジェクトを承認したほか、アフリカ大陸の活動地域に4カ国を追加するなど、2021年も多くのプロジェクトを支援しました。

NNHFの活動：3つのフォーカス

診断と治療の能力開発

医療従事者が専門技能と知識を習得でき、適切なケアのためのインフラの整備がされること



診断と患者データベースの整備

患者さんがきちんと診断され、より正確なデータが登録されること

教育と啓発

患者さんやその家族、患者団体が正しく情報を得て、積極的に医療従事者や当局とともに活動していくこと

NNHFでは、先行きが不透明な中でもあきらめることなく、世界の出血性疾患患者さんをサポートするために全力を尽くしていきます。

また、この場をお借りして、世界にいるすべてのパートナーに感謝するとともに、引き続きその活動を支援し、2022年も協力して取り組みを進めていきたいと考えています。



NNHFコミュニティアワード2021 高い包容力と思いやりのあるパートナーを 讃える

エジプト血友病協会(カイロ)会長のマグダ・ラカ博士が NNHFコミュニティアワード2021を受賞

この度、エジプトで血友病を患う人々への長期的なコミットメントに対して、マグダ・ラカ博士にNNHF Community Award 2021が授与されましたことをお知らせします。エジプト血友病協会(ESH)の会長であるマグダ博士は、謙虚で、他の人々が学び成長する機会を常に求める包括的なリーダーとして知られています。

マグダ博士の活動の影響力を示す指標として、医療従事者仲間や出血性疾患の患者コミュニティ、特に若者たちから高い評価を得ていることが挙げられます。NNHFコミュニティアワード2021への彼女の推薦は、ESHの4人の若いメンバーによって出されたものです。

NNHFコミュニティ・アワード2021は、10月28日、仲間たちが企画したサプライズイベントでマグダ博士に贈呈されました。トロフィーは、エジプトの新首都で開催された希少遺伝性出血性疾患シンポジウムの中で、エジプトの社会連帯大臣とNNHFを代表して、ESH副会長のマグディ・エル・エキアビー博士から手渡されました。

謙虚で思いやりのあるリーダー

「マグダ博士は、私たちのコミュニティの一人ひとりを本当に大切に思っています。COVID-19が大流行したとき、彼女は私たち患者グループのメンバーの様子を常にフォローし、私たちが最善のケアを受けられるようにしてくれました」と、モハメド・アボハガーは語っています。

マグダ博士は現在、NNHFが支援する第3のプロジェクトの枠組みでチームと協力しています。このプロジェクトでは、エジプト全土で治療を広め、若者の力を高め、全国オンライン出血性疾患レジストリを確立することを目指しています。以前は、理学療法士で筋骨格系ケアの専門家であるアンディサボア博士とともに、筋骨格系ケアの改善と、カイロにある血友病歯科治療クリニックを強化しながら転帰データを収集するための患者登録の確立を担当していました。

NNHFの活動



診断と治療の能力開発

2021年も引き続きオンライン研修を開催しながら、各国の規制状況に応じて少人数制の対面指導も継続するなど、いずれのパートナーもコロナ禍に柔軟に対応しました。



熟練した
専門家

53,700名

教育・訓練を受けた医療従事者¹



ケア施設

485件

設立または強化されたケアセンターの数¹



ケア提供の
組織化

国のケアガイドライン

パートナーの55%がNNHFプロジェクトを通じて、国のケアガイドラインを更新、印刷または配布



診断と患者データベースの整備

全世界の血友病患者のうち、血友病とわかっている患者さんは4人に1人で、そのうち多くの患者さんはタイプや重症度などまできちんとわかっていません。そのため、NNHFではより良い診断に力を入れています。



診断に関する
専門的知識と職員

3,490名

教育・訓練を受けた検査技師¹



診断施設

343件

設立または強化されたケアセンターの数¹



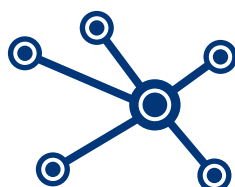
質の高い
データ

31,300名

診断、再検査を受けた患者さんの数¹

47カ国

患者データベースが新設または整備された国の数¹



教育と啓発

教育を通じて血友病患者さんと家族がともに学習し、必要なものを訴え、支援ネットワークを構築できるようにします。また患者団体と協力し、組織開発や後継者育成のための活動などを行います。

勉強会では、日常生活での症状への対処方法、心理社会的サポート、運動や自己注射などの特定の血友病ケアに関する内容を学ぶことができます。



血友病患者さん
への教育

61,500名

教育を受けた血友病患者さんと
そのご家族¹



患者団体の
強化

患者団体のリーダーを育成したと
パートナーの82%が回答



当局の関与と
コミュニティネットワーク

メンバーが当局と関わりを持つことに
積極的になったとパートナーの
85%が回答

1 出典：NNHFプログラムポートフォリオデータ（2005年～2021年）

入院件数の減少

パートナーの73%が患者当たりの入院件数が減少したと回答

患者さんはどのように出血時に自己注射をすればよいのかをトレーニングで学んでいます。患者さんはまた理学療法の資料を受け取り、自宅でできる運動をしています。以前とは違い、病院に頻繁に行く必要がないのでよりよいアドヒアランスを維持できています。

ミネルバ クルス ラミレス
患者団体代表 メキシコ

治療施設までの距離の短縮

パートナーの66%が短縮されたと回答

ガンビアの首都バンジュールでは研究所と治療センターの設立によって、診断や治療を受けに海外まで行く必要がもはやなくなりました。これはとても重要なことでセネガルのダカールに苦勞をする必要がなくなりました。

ガンビア患者団体
バンディ ジャヤ

ケアの質の改善

パートナーの95%がより良いケアのために国のガイドラインを参照していると回答

NNHFプロジェクトのサポートのおかげで、今は自宅でリアルタイムに治療ができています。モーリシャスの血友病団体と政府は密に協力をしている。患者は看護師からトレーニングを受けており、非血友病の健常人と同等の生活を送っています。

モヘセナ オレイサ カラマタリー
モーリシャス患者患者団体代表

より質の高い診断

パートナーの97%がNNHFの支援活動により診断の質が向上したと回答

医師へのサポートのおかげで血友病の患者さんの症状である頻度の高い鼻血とあざの出現に注意をするようになりました。家族歴から血友病の可能性のある多くの患者さんに凝固因子テストキットを送り、軽度の診断が受けられるようになりました。

医師 インナ ベルガー
血液専門 ウズベキスタン

診断率の向上

パートナーの100%が診断率が向上したと回答

このプロジェクトが始まってから200人程の患者さんを診断、再診断をしてきました。新規の血友病患者さんの他、重篤な第12因子欠乏症を含む凝固異常症の診断も同様に行っています。私たちはまた何人かの後天性血友病の診断もしています。

チブリアン・トムラサ
血液専門 ルーマニア

政策立案者への情報提供

当局のパートナーの87%が診断活動の支援を継続して受けていると回答

正確なデータは1つの鍵です。それは保健当局を説得するものとなり、血友病の患者さんを治療するための予算を確保し、患者さんの健康の質をよりよくさせます。

医師 マグダ・ラカ
患者団体代表 エジプト

症状に対する理解の向上

パートナーの95%が全般的な健康状態の改善につながっていると回答

ラジオ、テレビを通してこのプログラムの情報を患者さんとそのご家族に提供することで、よりよい治療につながっています。さらには患者さんの教育の改善にもつながっていると思います。

クリスティーナ アンモル
患者団体のメンバー ガーナ共和国

組織力の強化

パートナーの79%が組織力が強化されたと回答

私たちは国が組織している患者団体と地方支部に強いつながりを持っています。女性と若いグループの役員メンバーを含む組織メンバーとのつながりも増えています。

マスード・ファリード・マリック
患者団体のプログラム責任者 パキスタン

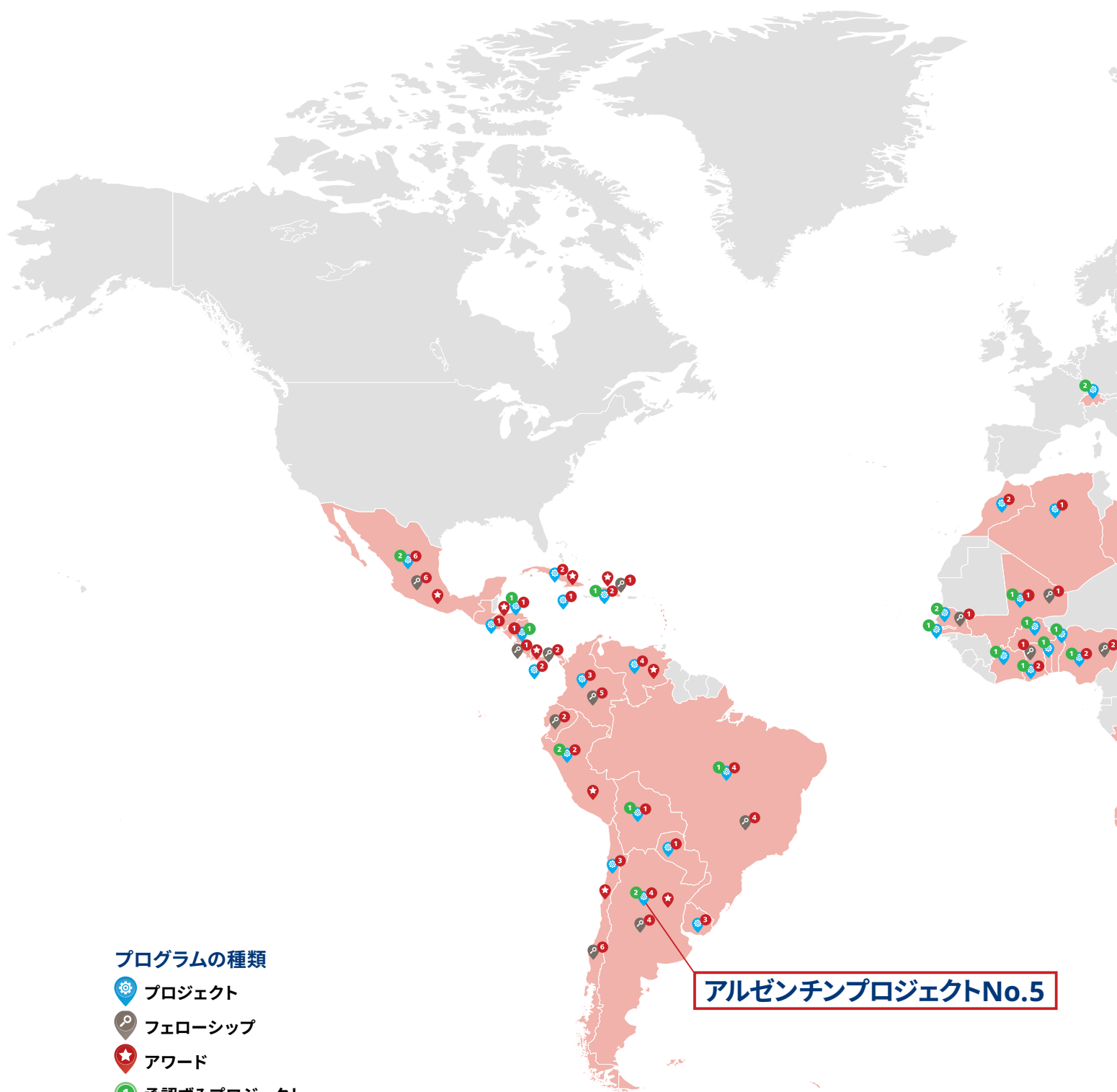
出血性疾患に対する政策の変化

パートナーの76%が出血性疾患に対する政策が変化したと回答

基本合意文書は政府と患者団体の間で締結されています。支持者たちの努力のおかげで、地方支部と政府から因子製剤購入のための予算を割り当ててもらっています。加えて地域の一部に治療施設を設立することで包括的医療を実現しています。

ボシャン・センチュリ
患者団体のプログラム責任者 ネパール

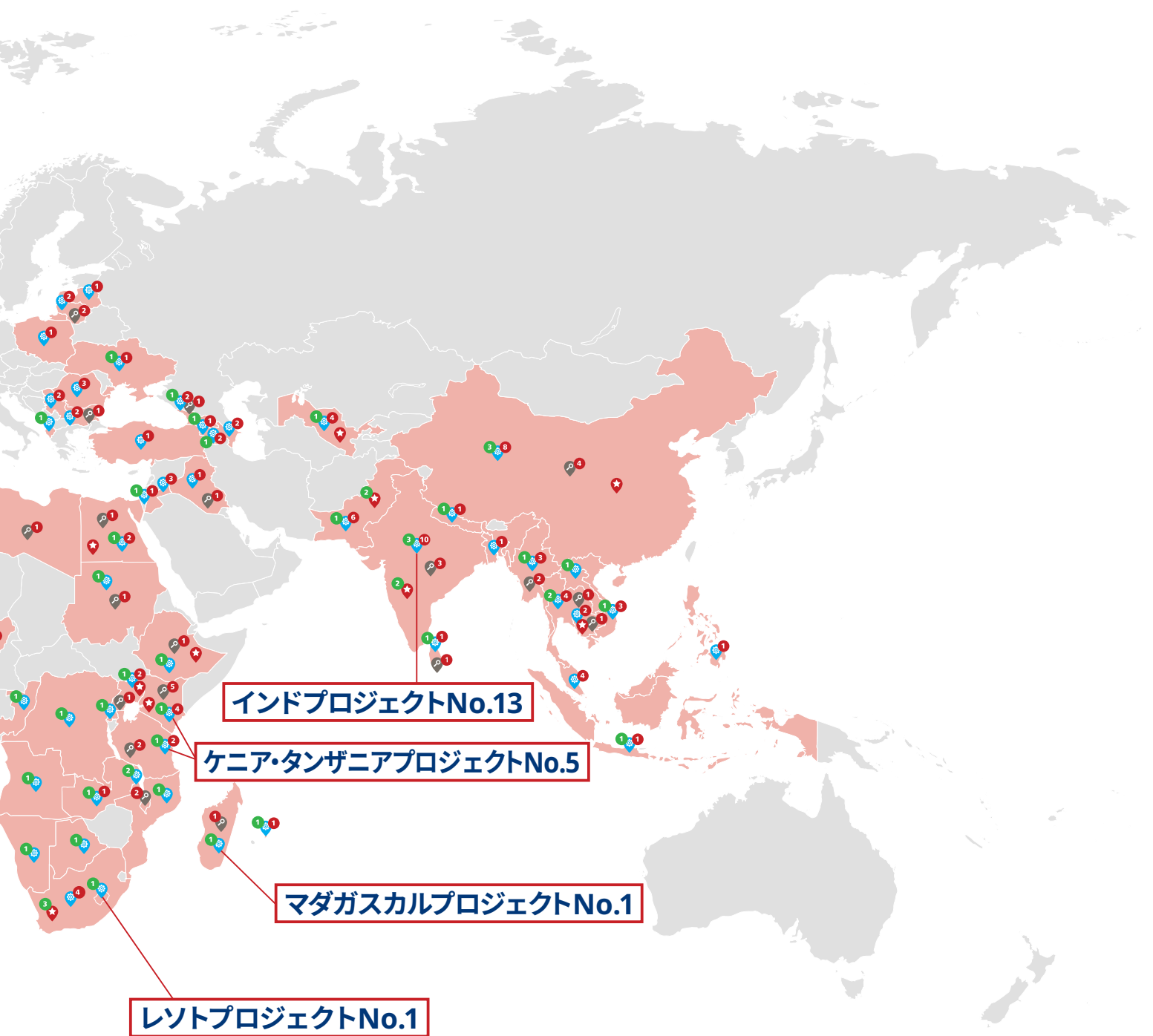
地域ごとの活動：



プログラムの種類

-  プロジェクト
-  フェローシップ
-  アワード
-  承認済みプロジェクト
-  完了済みプロジェクト

マップ上のピンはNNHFのプログラムが行われている/
行われていた/新たに承認された国を示します。
プログラムが1つ以上ある場合はその数字が示されています。



アルゼンチンプロジェクトNo.5 教育によるQOLの向上

マリア デル カルメン ホダル氏 「私はマル デル プラタ血友病連盟を設立し、代表を務めています。私の息子は血友病です。そのため、子どもが学校に通い、同級生と一緒に運動に参加できることがどれほど大切かを実感しています。私たちは、教師・保護者向けのオンライン講習会の開催のほか、出血性疾患に対する看護学生の意識向上にも努めています。2021年には何度かワークショップを開催し、参加した100人を超える看護師が血友病とその適切なケアの方法について学びました」

リリアナ ディアス ディエス氏 「私はアルゼンチンのマル デル プラタで教師をしています。プロジェクトチーム主催のオンライン講習会に参加し、血友病のことや血友病の子どもがケガをしたときの対処方法について詳しく学んだことで、未知の病気に対する不安を克服できただけでなく、同僚や生徒たちに出血性疾患を詳しく説明できるようになりました。また、血友病の子どもたちにとっても、事故を恐れることなくさまざまな活動に参加できるようになり、グループに溶け込みやすくなったというメリットがあったようです。マル デル プラタ血友病連盟から学校へ配られた救急箱があるので、もしものときも安心です」



教師・保護者向け講習会の後、救急箱と資料を手渡すマリア デル カルメン ホダルさん(左)とそれを受け取るリリアナ ディアス ディエスさん(右)

アルゼンチン:2021年活動総括

マリア デル カルメン ホダルさんを中心に、2年にわたってプロジェクトを実施してきました。教育・啓発活動により血友病患者さんのQOLが大きく向上したほか、ブエノスアイレス州にいる現地医師の協力の下、多くの講習会やワークショップの開催を実現しました。

- ・医療従事者向けオンライン看護研修&対面型ワークショップ
(参加者:100名以上)
- ・血友病患者さんとその家族向けの運動・スポーツの重要性に関する対面型研修
- ・教師・保護者向けのオンライン研修
(参加者:110名以上、資料・救急箱を20校に配布)



マル デル プラタで開催された血友病患者さんの管理に関する対面型の看護研修



第1回血友病マラソン大会のスタート前にモエケチ ムーティサさん(中央)、レト血友病協会のスタッフと最終打ち合わせを行うマフォタ マコアエさん(右)

レトプロジェクトNo.1 血友病の理解促進を目的としたマラソン大会

「私の名前はマフォタ マコアエです。私は2017年からレト血友病協会に参加し、タスクチームでボランティアとしてプロジェクトの企画と運営に携わっています。私の専門はマーケティング・広報なのですが、出血性疾患のケアと治療の向上には、この病気に対する理解を促進することが重要であると考えています」

レト:2021年活動総括

2021年は南アフリカの内陸国であるレトで初となるNNHF支援プロジェクトとして、レト血友病協会(HAL)代表のモエケチ ムーティサさんを中心に以下の活動を実施するなど、より良いケアに向けた基盤作りを行いました。

- 世界血友病デーに合わせた初のマラソン大会の開催
(日時:2021年4月17日、場所:マセル)
- 戦略企画ワークショップの開催や、事務所・ウェブサイトの開設を通じた患者団体HALの強化
- チーム医療の構築に向けた7名の海外留学生候補の選抜
- 血友病患者・介護者向けキャンプの開催(参加者:38名)



レト血友病協会が2021年4月17日に開催した第1回血友病マラソンにおいて、参加者とともに並ぶマフォタ マコアエさん(左)

「2021年は世界血友病デー関連の啓発活動の一環として、首都・マセルで初となる血友病マラソン大会を開催しました。大会はプロの部、血友病患者さんの部、ファミリーランの部に分かれており、コロナ禍の中でどのように開催するかが大きな課題となりましたが、オンラインプラットフォームを活用することで、多くの人とつながり、多くの人の関心を集めることができました」

「国内のテレビ・ラジオをはじめとするメディアの注目もあり、結果として150人以上の方に参加していただき、国内の出血性疾患に関する理解が広がったと思います。また、国の保健当局の関心を引くことができたことは、患者さんのより良いケアと治療の選択肢を広げる2022年のアドボカシー活動にとってもプラスに働くと考えています」

インドプロジェクトNo.13 インドにおける 高度医療研修施設ネットワークの構築

「こんにちは。私はシャシャンクです。バンガロールで暮らす21歳の血友病A患者です。幸い、今ではケアを受けながら学校に通っていますが、以前はこのような状況ではありませんでした」

「長い間、私の病気は何なのか分からなかったのですが、自分が周りの子どもと違うことに気づいてからは、家族や親しい友人たちから距離を取り、社会との関わりも避けるようになりました。そして、少しずつ気分が沈むようになっていったのです」

「血友病協会バンガロール支部を紹介してもらってから私の人生は一変し、バンガロール メディカル カレッジ&リサーチ インスティテュート (BMRCI) の施設で治療やケアを受けるようになりました。ミーラー医師や施設のスタッフは血液疾患に関する的確な診断・処置を行うだけでなく、何度もカウンセリングを実施するなど、メンタル面でも支えてくださいました。お陰で自分の長所を見つけ、自尊心や自信を養うことができましたと思います」

「質の高い診療を受けられたことで、世界が大きく変わりました。将来は遠くまで行かなくてもサポートが受けられるようになるといいなと思います。そうすれば、身体的障害や精神疾患の予防にもつながりますし、さらには血友病患者に多く見られる早期死亡も減ると思います」

バンガロールの実家の前で家族と写るシャシャンクさん



インドのバンガロールで暮らす血友病A患者のシャシャンクさん

インド:2021年活動総括

バンガロール メディカル カレッジ&リサーチ インスティテュート (BMRCI) は、インド国内に7カ所ある高度医療研修施設の一つに数えられ、オール インディア インスティテュート オブ メディカル サイエンス (AIIM) と提携しています。BMRCIではトゥリカ セス医師率いるプロジェクトチームが、インド全土における血友病の診療とケアの標準化に向けた基盤作りとして、以下の活動に取り組んでいます。

- 国内7カ所の高度医療研修施設に対する検査機器の提供
- 7カ所の施設を診療の中心として強化するためのリハビリ機器の調達、血友病患者さん専用スペースの確保、およびその実現に向けた保健家族福祉省や医療の専門家との継続的な意見交換
- チーム医療を構築することを目的とした、血液専門医・臨床検査技師・歯科医・看護師・理学療法士向けマスタークラス開催のための企画会議



ケニア・タンザニアプロジェクトNo.5 血友病・鎌状赤血球症のケア改善に向けた協力活動

ノボ ノルディスク財団、ノボ ノルディスク血友病財団による「ケニアとタンザニアにおける血液疾患の受診率向上」共同プロジェクトの実施

「私の名前はズフーラです。モロゴロで暮らす私の7歳の孫息子サヒンは、血友病A患者です。サヒンは凝固因子製剤を注射しなければなりません、素人ではできません。私は昨年、ケニアとタンザニアの共同プロジェクトの一環として開催された講習会に参加し、自分が自宅でサヒンに注射する方法を学ぶことができました」



凝固因子製剤の投与の合間に、ズフーラさんと血友病やお孫さんのケアについて話す看護師

「孫の力になるだけでなく、自分の知識を他者と共有できることもとてもうれしいです。友人のレジーナの息子さんも血友病患者なので、よく4人で集まって自分たちや子どもたちが経験したことを話しています。そしてとても素晴らしいことに、モロゴロ地域紹介病院に血友病の診療所が開設されたのです。家の近くでケアや治療を受けられるようになりました」



血友病の家族を持つ者同士、深い絆で結ばれているズフーラさんとレジーナさん、サヒンさんとジャクソンくん

ケニア&タンザニア:2021年活動総括

ケニアとタンザニアにおける血液疾患の受診率向上を目的として、タンザニア血友病協会代表のステラ ルウェザウラ医師とケニア血友病協会代表のキベット シクク医師が以下の取り組みを共同で推進し、活動初年に多くの成果をあげました。

- ハイレベル会合
(期間:4日、参加者:ケニア、タンザニアの保健省、医療諮問委員会関係者ら70名)および患者団体向け戦略的ワークショップの開催
- 治療ガイドライン、患者データベース、研修、診断の標準化に向けた共同決議の採択
- 医療施設6カ所の新設・強化
(2021年時点でタンザニア2カ所、ケニア4カ所、現在は計9カ所に増加)
- 医療従事者200人の研修

マダガスカルプロジェクトNo.1 血友病コミュニティに対する支援とケアの強化

「私の名前はオリバット アイミー ラコト アルソンです。マダガスカルの首都アンタナナリボにある大学病院で、血液学の正教授と血液内科の科長を兼務しています。自身の医学専門領域がきっかけで出血性疾患に興味を持ち、2001年から生物学的診断を開始するなど、血友病の診療に携わるようになりました」

「NNHF主催の戦略的コミュニケーションに関するワークショップに参加したことで、チーム内でプロジェクト目標を設定できるようになり、Détectons ensemble l'hémophilie（血友病の検査を受けよう）のキャッチフレーズとともに啓発活動も行っています」「出血性疾患の啓発活動は診療にも良い影響を与えました。血友病が治療できる病気であることを知ったことで、患者さんが自身の不安を気兼ねなく話せるようになり、症状が出たときの診断もしやすくなったのです。島国であるマダガスカルは、家族が集まって暮らしている地域もあれば、離れて暮らしている地域もあり、場所によって生活形態が大きく異なります。そのため、出張診療の際は、現地の文化に詳しい医療実習生を連れて行くことで、円滑なコミュニケーションを図るようにしています」



NNHF主催の戦略的メディア展開に関するワークショップでインタビューを受ける、オリバット アイミー ラコト アルソン教授



マハジャンガで医師や歯科医、コミュニティワーカーに対して血友病についての研修を行う、オリバット アイミー ラコト アルソン医師とフィタヒアナダニエル医師

マダガスカル：2021年活動総括

2021年のマダガスカルでは、オリバット アイミー ラコト アルソン医師とフィタヒアナ ダニエル医師が率いるプロジェクトチームが中心となり、疾患認知の推進とコミュニティの支援を主な目標として掲げ、国内診断率10%向上および首都と地域のケアの強化に向けて、以下の取り組みを実施しました。現在までに、マダガスカルにおける血友病の診断率は、40%を超える水準まで大幅に改善しています。

- 地方都市アンツィラナナとトゥリアラで初となる血友病啓発セミナーの開催
- マハジャンガへの出張支援活動
（参加者：医師、歯科医、コミュニティワーカーら30名、血友病患者さんの健診も実施）
- マダガスカル東部のアナランジロフォにおける患者キャンプの開催
（参加者：血友病患者さんとその家族ら80名）
- アナランジロフォにおける講習会の開催
（参加者：現地の医師と歯科医40名）



ガバナンス：私たちのルール

NNHF評議会

NNHFは、財団評議会によって運営されています。評議会は、ノボ ノルディスクのメンバーとともに、血友病および関連する出血性疾患の分野における世界的に著名な専門家で構成されています。

NNHFの評議員は、経費の支払いを除き、無報酬でその職務を遂行します。

NNHFチームによる運営管理

NNHFマネジメントチームには6人の社員がおり、明確に決められた運営原則とプロセスに従って、NNHFの日々の運営とその発展に責任を負っています。

NNHFの年次財務諸表は、プライスウォーターハウスクーパーズ株式会社によって監査を受けています。スイス当局は、NNHFの収益がその目的に沿って使用されることを保証し、また財務報告と同様に財務・流動資産計画についても適正であるかどうかを評価する査察を行っています。

NNHF評議会

- ① ルードビック ヘルフゴット プレジデント(2020年就任)
- ② ステファニー セレメティス バイスプレジデント(2020年就任)
- ③ プレベン ハーニング(2020年就任)
- ④ ウラ ヘドナー(2005年就任)
- ⑤ ポール ハギンス(2016年就任)
- ⑥ ジョニー マーラング(2019年就任)
- ⑦ マーガレット オゼロ(2012年就任)
- ⑧ トウリカ セス(2020年就任)
- ⑨ エイミー シャピロ(2011年就任)



財団評議会 - 規則と責任

財団評議会は、NNHFを管理しており、その目標、活動、構造が可能な限り透明であることを保証しています。理事会は、NNHFの監督機関および主要な意思決定機関として、提出されたプログラムやNNHFの戦略的方向性について決定をします。また、年間予算を承認し、資金の適切な配分を保証します。

財団評議会は年に2回開催され、日々の運営は財団の経営陣に委ねられています。

NNHFマネジメントチーム

- ① デニス ブランゴー ジェネラル マネジャー
- ② ケネディ アルワラ プログラム マネジャー
- ③ ステファン モルガン プログラム マネジャー
- ④ エリザ エレフセリウー プロジェクト コーディネーター
- ⑤ ナターシャ ホナ プログラム マネジャー
- ⑥ ミレナ マツラ コミュニケーション マネジャー
- ⑦ サラ モトカ シニア プログラム マネジャー
- ⑧ マリー サイ プロジェクト コーディネーター
- ⑨ シオ フォン ヴィライサン プロジェクト マネジャー



2021年度決算

12月31日現在の貸借対照表 (スイスフラン)

	備考	2021	2020
資産			
流動資産			
現金および現金同等物		2,734,902	5,770,349
売上債権		2,878,766	20,579
第三者に対する債権		6,989	20,579
関連会社に対する債権	1.1	2,862,313	
前払い		9,464	
リース資産		10,766	
流動資産合計		5,624,434	5,790,929
非流動資産			
リース資産			22,511
非流動資産合計			22,511
資産総額		5,624,434	5,813,440
負債			
短期負債			
買掛金		40,485	40,024
第三者に対する買掛金		40,485	38,821
関連当事者に対する買掛金			1,203
リース負債		10,483	
未収支負債		4,764,612	4,839,117
短期負債合計		4,815,580	4,879,141
長期負債			
リース負債			21,901
長期引当金		18,812	14,980
長期負債合計		18,812	36,881
負債合計		4,834,392	4,916,022
資本			
固定資本		200,000	200,000
利益剰余金		697,417	626,461
今年の利益/(損失)		-107,375	70,956
資本の合計		790,042	897,417
資本および負債の総額		5,624,434	5,813,440

本営業年度の損益計算書 (スイスフラン)

	備考	2021	2020
寄付金所得	1.1	2,895,292	3,869,485
助成総額	1.2	-1,621,065	-2,675,844
承認された助成金		-1,838,500	-2,749,800
中止・終了助成金		217,435	73,956
人件費		-1,099,728	-883,353
その他の管理費		-37,638	-19,874
プロジェクト成果		136,861	290,414
管理費		-200,324	-192,343
営業利益/(損失)		-63,463	98,071
財務収益		-43,912	-27,115
当期業績		-107,375	70,956

年次財務諸表に関する注

- 新しい会計法の暫定条項を適用して、上記の財務諸表は2013年1月1日より有効なスイス債権法の会計および財務報告に関する条項に従って作成した。
 - 1.1 寄付金所得 NNHFへの当該年の寄付額
 - 1.2 助成金 助成金はNNHF評議会によりプロジェクトの承認が行われた際に支払いとなる。助成金はプロジェクトが中止されたり、助成額より低額で終了した場合に戻される。未収助成は未収費用に含まれる。
- * より詳細な決算内容はNNHFのウェブサイト (www.nnhf.org) より英語版活動報告書をダウンロードしてご参照ください。



血友病および関連の出血性疾患について

血友病

血友病は主に男性に認められる遺伝性出血性疾患です。およそ5,000人に1人の男性が先天性の血友病患者です。世界血友病連盟によれば、血友病と診断されて適切なケアを受けることができる人は25%しかないとされています。患者のうち80%は開発途上国で生活していると推定されています。血友病Aでは、血液凝固第VIII因子たん白質が低下しているか、不完全であるか、欠損しています。血友病Bでは凝固第IX因子について同じような異常が認められます。

血友病患者では、関節内、特に膝関節と足関節にしばしば出血が生じます。出血は筋肉、軟部組織、消化管でも生じ、頭蓋内で起こることもあります。外傷あるいは、大手術や抜歯などの小手術を行う場合には、それらに伴う出血を管理するために医学的処置が必要です。出血は痛みを伴い、持続的な損傷を引き起こすおそれがあり、身体の可動性の障害につながる可能性があります。

血友病は、出血が生じたときに、または予防的に、欠損する凝固因子を注射で補充することで治療できます。補充に用いる凝固因子製剤は以前はヒトの血漿から製造されていましたが、近年では遺伝子組換え技術を用いて安定的に製造されるようになりました。

フォン ヴィレブランド病

フォン ヴィレブランド病 (vWD) は血友病よりも多く見られますが、多くの患者の症状はごく軽度です。多くの場合、手術中または重篤な損傷のあとに出血が止まらないことが最初の徴候となります。女性のvWD患者の場合には、月経や出産に伴って一般に男性よりも多くの症状が見られます。vWDの原因として最も多いものは、vW因子の産生能を障害するか不完全な形のvW因子の産生につながる遺伝子の変異です。vWDには3つの型がありますが、1型が最も多く見られ、この疾患の患者全体の75%を占めます。

稀な出血性疾患

遺伝性出血性疾患のうち、95～97%の方が血友病A、BまたはvWDです。フィブリノゲン、第II、V、V+VIII、VII、X、XI、XIII因子などの凝固因子の欠乏症は、稀な出血性疾患に分類されます。これらの疾患の有病率は、50万人から200万人に1人であり、常染色体劣性の形で遺伝します。多く報告されている症状は、皮膚粘膜出血と術中術後の出血です。

詳しくはNNHFのウェブサイト
(www.nnhf.org) をご覧ください。