

Hunter 症候群の保因者診断

折 居 忠 夫

(岐阜大小児科)

研究目的

本症には現在根治療法がないが、羊水診断が可能である。且つ伴性劣性の遺伝形式をとり、その保因者は、男児の $\frac{1}{2}$ に患児を、女児の $\frac{1}{2}$ に保因者を妊娠する。従って発端者からいもづる式に保因者の発見が可能であり、多くの保因者を発見して、患児の出生を防止することが目的である。

研究方法

Hunter 症候群の患児13名、母親15名、父親3名、姉妹6名、兄弟2名、叔母2名、対照6名、計47名より各々20~50本の毛根鞘と毛のうを含んだ毛髪を採取し、その毛根部を100 μ l の 0.9% NaCl 中で6回凍結融解した上清を試料とし、50 μ l を Iduronate sulfatase (基質は Lim らの方法によりヘパリンから [3 H]Sulfoiduronosyl sulfo-anhydromannitol を調製) 測定に、25 μ l を β -Hexosaminidase 測定に用いた。

研究結果

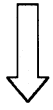
47名の各々の毛根の Iduronate sulfatase/ β -Hexosaminidase 比が0.6またはそれ以上の比率(%) (任意に選定) の分布から算定すると、obligate heterozygotes と対照の間には overlap はみられなかった。なお15名の母親のうち2人以外は明瞭に正常と保因者のグループに分れた。しかし2人の母親については再検討が必要である。

考 按

本法による伴性劣性遺伝の保因者検索は大変有用であるが、検索の結果陽性あるいは陰性のいずれであったとしても、保因者の可能性のある妊娠は羊水検査を受け、毛根での検索結果の再確認をすることが大切である。

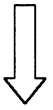
結 語

本法は簡便で精度が高く、保因者検索には極めて有用であり、発端者よりいもづる式に保因者を見出すことにより、より多くの患児の出生の防止が可能であると考えている。今後症例数を増加させてさらに検討したい。



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



研究目的

本症には現在根治療法がないが、羊水診断が可能である。且つ伴性劣性の遺伝形式をとり、その保因者は、男児の 1/2 に患児を、女児の 1/2 に保因者を妊娠する。従って発端者からいもづる式に保因者の発見が可能であり、多くの保因者を発見して、患児の出生を防止することが目的である。