

維増生がみられ、肝症状出現以前に病理学的変化の進行がみられた。肝の銅含量は未発症例でも著明な高値を示し、肝硬変の完成した症例よりも高い傾向にあった。

要 約

未発症例の臨床診断は、7才以下の若年令の場合、低血清セルロプラスミン、血清トランスアミナーゼの上昇、肝の病理像、肝の銅含量の著増が参考になると考えられる。8才以後の場合、低血清セルロプラスミン、尿中銅排泄量増加、肝銅含量の増加が参考になると考えられる。

4才未満の経験が文献的にも乏しく、何時から血清トランスアミナーゼの上昇がおこるかは不明であり、今後、この点の解明と、血清セルロプラスミン値の比較的高い例の発症前診断の方法の開発が望まれる。

Hunter 症候群の毛根による保因者検索と羊水診断

岐阜大学小児科 折居 忠夫

研究目的

本症には根治療法がないが、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 sulfoanhydro-mannitol を調製)測定に、25 μ lを β -Hexosaminidase 測定に用いた。

研究結果

図1は対照, 患児, 母親, 患児の姉妹またはおばの各々の毛根の iduronate sulfatase / β -Hexosaminidase 比が0.6 またはそれ以上の比率 (%) を示している。図1に示す如く obligate heterozygotes と control の間には overlap はみられなかった。母親のTとFを除いて明瞭に正常と保因者のグループに分かれた。なおTの長女(患児の妹)は保因者のパターンを示したので、Tは保因者の可能性が強いが、Tと共にさらに再検討が必要である。なお母親Hは保因者でない可能性が強い。

考 案

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、検索の結果陽性或いは陰性のいずれかであったとしても、保因者の可能性のある妊婦は羊水検査を受け、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と考えている。

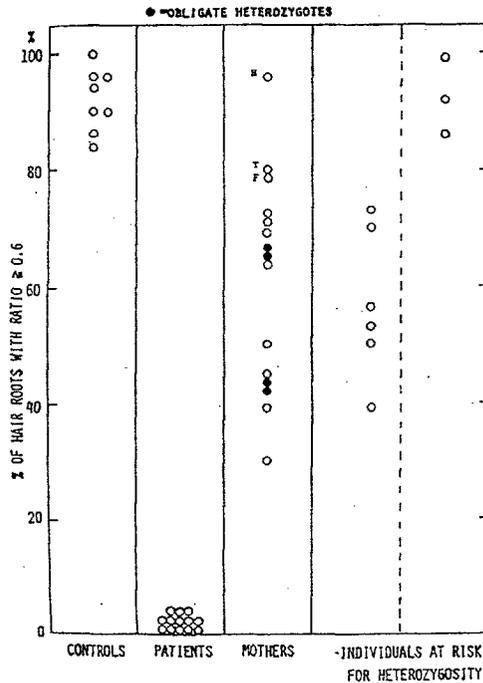
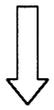


Fig. 1 Proportion of hair roots with iduronate sulfatase to β -hexosaminidase ratio of 0.6 or higher among normal individuals, Hunter hemizygotes and heterozygotes, and potential heterozygotes.



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。