

## 5・2 先天性代謝異常症の出生前診断

大阪市立大学医学部

多 田 啓 也  
樋 上 忍  
大 村 清

前の子供がNiemann-Pick病 typeA であった母が次回妊娠時に出生前診断を希望、妊娠17週および19週に羊水穿刺を行ない、Bradyらの方法に準じて<sup>14</sup>C-sphingomyelinを基質としてsphingomyelinase活性を測定した。表のごとくsphingomyelinaseの活性は対照培養羊水細胞に比してほとんど活性がなく、胎児はNiemann-Pick病のhomozygoteと診断した。

両親の希望により妊娠21週に人工妊娠中絶を行ない、胎児の検索の結果、肝・脳のsphingomyelinase活性の欠損が認められ胎児はNiemann-Pick病のhomozygoteであることが確認された。さらに肝の脂質分析で対照胎児肝に比して乾燥重量あたりで約5.3倍のsphingomyelinの増量が認められ、電顕的検索においても肝細胞及び脳の血管壁にmembranous cytoplasmic body(MCB)の出現が見出された。これらの所見は本症の病的機転が胎児期に既に進行しつつあることを示すものである。

成人型Gaucher病のハイリスク・妊娠に際し、希望により羊水穿刺を行い、培養羊水細胞のglucocerebrosidase活性を測定した結果、著明な低値を示し胎児はhomozygoteであろうと診断した。両親の希望により妊娠24週に人工妊娠中絶を行い、胎児の肝・皮膚のglucocerebrosidase活性の測定を行った結果著明な低値が認められ胎児はGaucher病であることが確認された。

GM<sub>1</sub> gangliosidosisのハイリスク・妊娠に際し、希望により羊水穿刺を施行、培養羊水細胞を用いβ-galactosidaseの測定を行った。結果は対照培養羊水細胞と同程度の活性が見出され、妊娠継続の結果、満期出産した。児の白血球中β-galactosidase活性は正常であり心身共に順調に发育している。

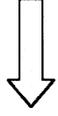
以上の成果により Niemann-Pick 病, Gaucher 病 (成人型), GM<sub>1</sub> gangliosidosis の出生前診断が, 培養羊水細胞の酵素活性の測定により可能であることが明らかにされた。

表

Sphingomyelinase activity\*

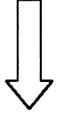
Case cultured amniotic fluid cell		0.074
control cultured amniotic fluid cell	1.	55.348
	//	
	2.	31.929
the aborted fetus liver		0.005
control fetus liver	1.	3.095
	2.	2.361

\*nanomole/mgprotein/hr



## 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



前の子供が Niemann-Pick 病 typeA であった母が次回妊娠時に出生前診断を希望,妊娠 17 週および 19 週に羊水穿刺を行ない,Brady らの方法に準じて 14C-sphingomyelin を基質として sphinomyelinase 活性を測定した。表のごとく sphinogomyelinase の活性は対照培養羊水細胞に比してほとんど活性がなく,胎児は Niemann-Pick 病の homozygote と診断した。