

### 5・3 I-cell 病の出生前診断とその酵素異常に関する研究

日本大学医学部

北 川 照 男  
大和田 操  
崎 山 武 志  
西 谷 修

I-cell 病においては、各種の acid hydrolase 活性が培養皮膚 fibroblast で低下し、血清中では異常高値を示し、lysosome の packaging の異常がその病因と推測されている。また、胎児が I-cell 病の場合は、羊水中の acid hydrolase 活性が上昇すると云われ、羊水細胞中の inclusion body の証明と併せて羊水の acid hydrolase 活性を測定すれば、その出生前診断が可能である。我々はこの方法を使用して、本症の high risk の妊娠に際してその出生前診断を行い、胎児を I-cell 病と診断し、胎児臓器の acid hydrolase 活性について研究するとともに、等電点分画法を用いて羊水中の acid hydrolase の分画を行い、正常羊水のそれと比較検討したので報告する。

第一子が I-cell 病で死亡した母親の次の妊娠において、妊娠 17 週のとときに羊水穿刺を行い、羊水細胞を培養すると共に羊水中の acid hydrolase を測定した。その活性を 3 例の対照の羊水の活性と比較すると、I-cell 病の high risk の羊水においては、acid phosphatase は対照と同程度の活性を示していたが、 $\beta$ -hexosaminidase、 $\beta$ -glucuronidase、 $\alpha$ -mannosidase、 $\alpha$ -fucosidase 活性は対照の 4 ~ 10 倍と著明に増加しており、また、培養羊水細胞中には多数の封入体が認められたため、胎児を I-cell 病と診断した。両親の希望により妊娠 22 週のとときに人工妊娠中絶を行い、胎児の皮膚を培養し、inclusion body を検査すると共に臓器の病理学的並びに生化学的検索を行った。心、肝、腎には PAS 陽性物質の沈着がみられ、電顕にて糸球体上皮細胞に空胞化などの強い変化が認められ、また fibroblast には inclusion body が多数認められた。胎児皮膚の fibroblast における

acid hydrolase 活性は、対照と比べて著明に低下しており、上記の所見から胎児が I-cell 病であることが確認された。

I-cell 病の臓器においては、 $\beta$ -galactosidase 活性の低下が認められるが、胎児の肝、脳、腎の  $\beta$ -galactosidase 活性は、同胞の I cell 病患者の臓器と同様に低下しており、とくに  $8000\times$  沈澱分画においてその活性低下が著しかった(図1)。

ゲル濾過法、等電点分画を用いてこれらの acid hydrolase の物理的性質を検討してみると、I-cell 病の血清で増加している  $\beta$ -hexosaminidase と  $\beta$ -glucuronidase は、正常の血清のそれと量的な差はあっても質的な差異は認められず、また、肝におけるそれらの acid hydrolase の性質も、対照肝のそれらと差がみられなかった。

胎児が I-cell 病の羊水の  $\beta$ -hexosaminidase と  $\beta$ -glucuronidase の等電点分画 pattern は、血清におけるそれらの分画 pattern と明かに異っており、胎児血液から羊水中に単純に漏出してきたものとは考え難かった。そして、その分画 pattern は、正常羊水におけるそれらの acid hydrolase の分画 pattern に類似しており、胎児が I-cell 病の羊水においては正常羊水における acid hydrolase が増加しているものと考えられた。そして、I-cell 病の血清で増加している acid hydrolase においても、胎児が I-cell 病の時に羊水中で増加する acid hydrolase においても、その分子構造に異常があると考えられる知見は得られなかった。

表1 羊水の酸性水解酵素活性

	I cell 病	control 1	control 2	control 3
Acid Phosphatase	44.5	20.5	39.7	20.5
$\beta$ -Glucosidase	3.53	8.57	1.68	10.9
$\beta$ -Galactosidase	2.86	3.28	1.01	4.87
$\beta$ -Hexosaminidase	1,243.3	1,733	1,514	1,356
$\beta$ -Glucuronidase	284.2	47.9	80.1	34.2
$\alpha$ -Fucosidase	341.8	65.8	86.3	65.1
$\alpha$ -Mannosidase	280.8	46.6	55.5	37.0

図1 臓器のβ-Galactosidase活性

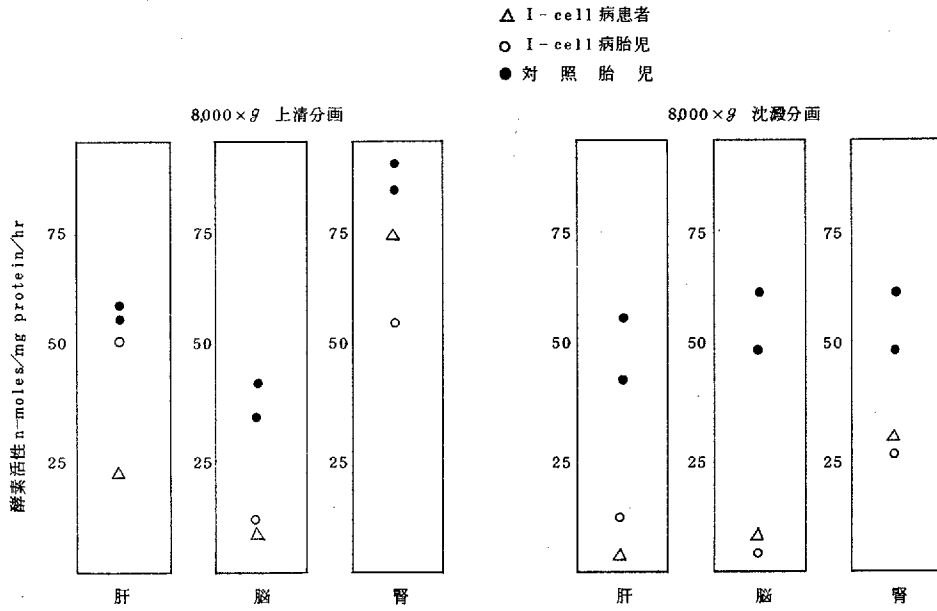
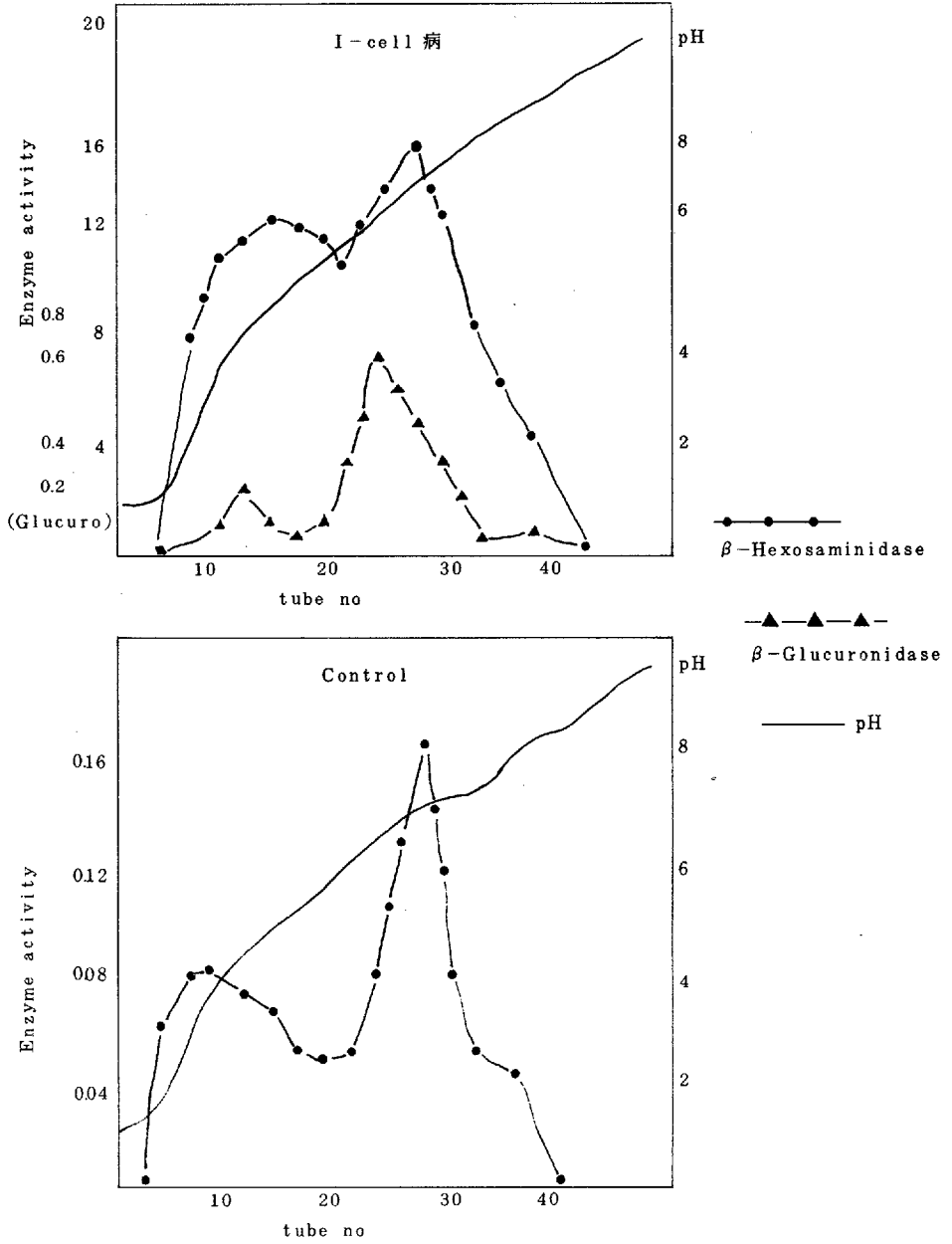
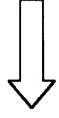


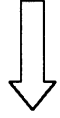
図2 羊水中の酸性水解酵素の等電点分画





## 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



I-cell 病においては、各種の acid hydrolase 活性が培養皮膚 fibro-blast で低下し、血清中では異常高値を示し、lysosome の packaiging の異常がその病因と推測されている。また、胎児が I-cell 病の場合は、羊水中の acid hydrolase 活性が上昇すると云われ、羊水細胞中の inclusionbody の証明と併せて羊水の acid hydrolase 活性を測定すれば、その出生前診断が可能である。我々はこの方法を使用して、本症の high risk の妊娠に際してその出生前診断を行い、胎児を I-cell 病と診断し、胎児臓器の acid hydrolase 活性について研究するとともに、等電点分画法を用いて羊水中の acid hydrolase の分画を行い、正常羊水のそれと比較検討したので報告する。