

## 5・4 Krabbe病の出生前診断

東京大学医学部

鈴木 義之

Krabbe病は sphingolipidosis の一つで, galactocerebrosidase の遺伝性全身性欠損がその本体と考えられる。これまで調べられたすべての組織, 体液において, この酵素活性の著明な低下が見られる。この酵素活性はミエリン形成と共に上昇するが, 胎生期にも測定可能であり, これまでに出生前診断例の報告もある<sup>1)</sup>。我々も本症の出生前診断が可能であることを確認すると共に, 極めて特異な情況に遭遇したので, 出生前診断一般の問題点につき考察を加えてみたい。

### 症例並びに方法

症例は典型的な経過をとって死亡した Krabbe 病女兒の母の次回妊娠時の胎児である。第1子は生後8ヶ月の時本症がうたがわれ, 白血球中 galactocerebrosidase 欠損により診断が確認された。両親の白血球酵素活性は低く, おそらく保因者であろうと思われた。次回妊娠時, 18週にて羊水穿刺が行なわれ, 細胞培養後, 酵素測定を行ったところ, ほとんど完全に活性が欠損していることが見出された(表1)。そこで, 両親の希望により, 在胎23週で分娩誘発が行なわれた。ところが分娩開始後はじめて胎児が双胎であることが分り, しかも卵膜の視診により二卵性と判断された。第1児は女兒で595g, 第2児も女兒で586gであった。死亡後剖検を行ったが, 肉眼的には著明な異常を認めなかった。臓器は一部凍結保存し, 生化学的検索を既に発表した方法<sup>2)</sup>により行った。

### 結果ならびに考察

表1の如く, 第2児は脳, 肝ともに galactocerebrosidase の欠損を示し, 第1児は活性は存在するがやや低く, 前者は患児, 後者は保因者と診断された。

これは二卵性双胎の一方が患児であるという極めて特異な症例であり、もし第1児の羊水が採取されていたら、当然酵素活性は存在し、その時点では患児という診断はなされなかったであろう。このような事態は理論的にはおこり得るものではあっても、ここまでを予測することは実際診療上は極めて困難である。しかし出生前診断の性質上、すべての可能性を考慮しつつ診断操作を行うことは当然である。

この症例の場合、多胎は予め診断されていなかったか、この点の反省と共に、もし多胎であることが分った場合、一卵性でなければ一回の羊水穿刺のみでは、すべての胎児についての情報が得られるわけではないことを十分に認識しておく必要がある。

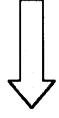
#### 文 献

- 1) Suzuki, K. et al. (1971) *Biochem. Biophys. Res. comm.*,  
45:1363,
- 2) Suzuki, K. and Suzuki, Y. (1970) *Proc. Nat. Acad. Sci. U. S. A.*, 66:302,

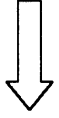
表1 酵 素 活 性

Galactocerebrosidase $\beta$ -Galactosidase			
培養羊水細胞			
患 兒	0.01		368
对 照	0.36		96
胎 兒 腦			
患 兒 1	0.48		52
2	0.03		86
对 照 1	1.62		96
2	0.72		45
胎 兒 肝			
患 兒 1	0.26		241
2	0.02		375
对 照 1	0.73		451
2	0.44		280

單位：nmol/mg protein/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



Krabbe 病は sphingolipidosis の一つで,galactocerebrosidase の遺伝性全身性欠損がその本体と考えられる。これまで調べられたすべての組織,体液において,この酵素活性の著明な低下が見られる。この酵素活性はミエリン形成と共に上昇するが,胎生期にも測定可能であり,これまでに出生前診断例の報告もある。1)我々も本症の出生前診断が可能であることを確認すると共に,極めて特異な状況に遭遇したので,出生前診断一般の問題点につき考察を加えてみたい。