

血友病 A の保因者診断 ——データの解析——

神奈川県立こども医療センター

血液科 飯塚 敦夫

長尾 大

目的：

血友病 A の保因者診断の場合、definite carrier を用いての診断率が各報告者によりまちまちであり、73%~95%である。この場合、測定上の技術的問題、個人の条件およびデータの統計的処理方法などにより診断率の違いが生じてくるのではないかと考えられる。今回は主に保因者診断における統計的処理方法について検討したので報告する。

対象と方法：

対象は正常婦人 22 名と血友病 A の家族 75 名である。すなわち definite carrier 16 名、probable carrier 21 名および potential carrier 38 名である。AHF activity は一段法で測定し、AHF antigen は Behringwerke 社製の抗人第Ⅷ因子抗体を用い、Laurell 法で測定した。

結果：

得られた AHF activity と AHF antigen の値を比率で比較した場合、正常下限である 0.85 を border line にとると、definite carrier 16 例全例が正常からはずれなかった。また、Probable carrier 15 名、Potential carrier 16 名が正常からはずれなかった。しかしマイナス 2.6 の値である 0.70 以下を border line にした場合は、definite carrier は全例ではなく 16 名中 11 名が正常からはずれなかった。次に正常人 22 名から回帰直線を求め、95% の信頼限界を求めた。

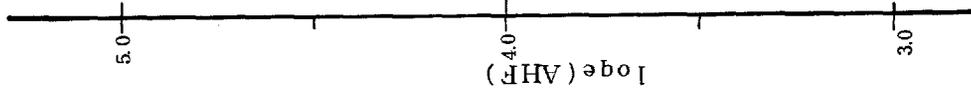
その結果、definite carrier 16 名中 11 名は、あきらかに carrier と診断されたが、1 名は正常範囲内に含まれ、3 例は値が大きく回帰直線をそのまま延長して判定することは問題があるので判定不能とし、残りの 1 名も信頼限界に接近しており判定不能とした。probable carrier 8 名、potential carrier 12 名が carrier と診断され、2 名を判定不能とした。最後に、正常群と definite carrier 群につき、自然対数に値を変換して、

discriminant function u_1 u_2 をコンピューターを使用して求めた。この結果、2つの群を完全に分離でき、保因者診断は、この u_1 u_2 の score の大小で判定した。

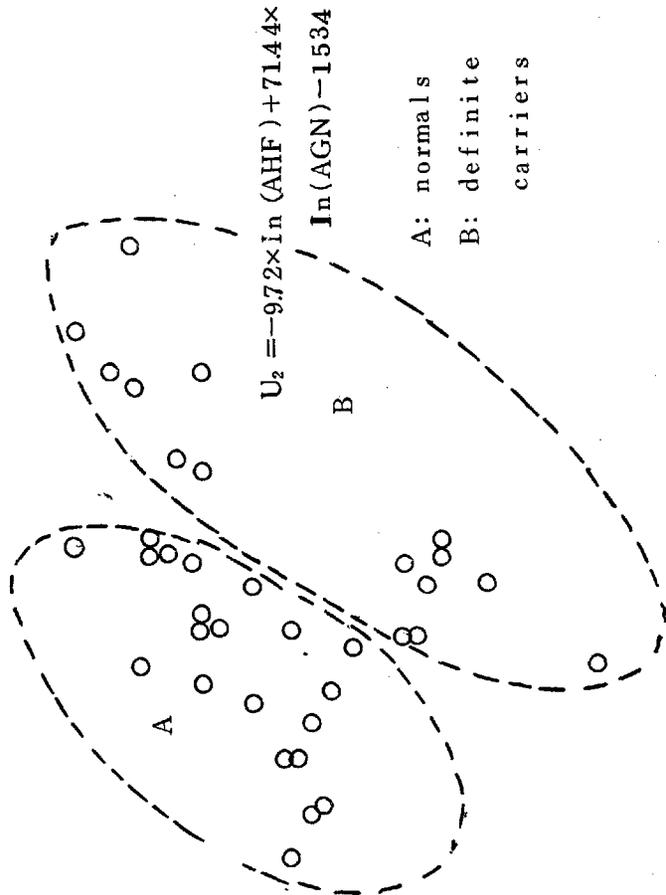
probable carrier 11名、potential carrier 12名が carrier と診断された。(図)

以上のように、definite carrier を対象とした場合、回帰直線を用いた方法に比較して、比率および discriminant function による方法の方がより高い診断率を示した。しかし、definite carrier に於いて診断率が高い方法をそのまま probable-carrier あるいは、potential carrier の診断に応用できるかどうかは問題があると思う。この点いずれの処理方法がより正確であるかは、遺伝学的に50%の確率で carrier となりうる者を対象に検討する必要があると思われる。今回我々の検討では、definite carrier の娘と血友病A患者の姉妹19名中、比率(0.85以下)で9名(47.3%)、回帰直線を用いた場合は8名(42.1%)、discriminant analysisでは8名(42.1%)が、carrier と診断され、差がみられなかった。

今後このような観点で例数を増やし比較検討する必要がある。



$$U_1 = 0.936 \times \ln(\text{AHF}) + 55.58 \times \ln(\text{AGN}) - 125.86$$



$$U_2 = -9.72 \times \ln(\text{AHF}) + 71.44 \times \ln(\text{AGN}) - 1534$$

A: normals
 B: definite carriers



↓ **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

目的:

血友病 A の保因者診断の場合、definite carrier を用いての診断率が各報告者によりまちまちであり、73%~95%である。この場合、測定上の技術的問題、個人の条件およびデータの統計的処理方法などにより診断率の違いが生じてくるのではないかと考えられる。今回は主に保因者診断における統計的処理方法について検討したので報告する。