

出生前診断における診断技術の適応 とその応用について

—アルギニノコハク酸尿症とメープルシロ
ップ尿症の出生前診断の自験例について—

北 川 照 男
大 和 田 操
崎 山 武 志
(日大小児科)

は じ め に

アルギニノコハク酸尿症およびメープルシロップ尿症は何れも早期診断し、早期から嚴重な食餌療法を行うことで治療可能な疾患とされている。両者ともにスクリーニング法が開発されているが、アルギニノコハク酸尿症はわが国ではわれわれの1例を除いてまだ報告がない。一方、メープルシロップ尿症はマススクリーニングが実施されて以来、数例発見されているが、その管理は非常に困難で、正常な発育を保っている例はその一部に過ぎない。最近われわれは、両患児を分娩した既往のある母親が再度妊娠し、胎児が罹患児か否かの診断を依頼され、出生前診断を行ったのでその結果について報告する。

方 法

妊娠18～20週目に羊水穿刺を行い、羊水細胞を培養した。アルギニノコハク酸尿症については、羊水中のアミノ酸分析を行うと同時に、培養羊水細胞を用いて Desnick の方法で arginino-succinate lyase 活性を測定した。メープルシロップ尿症は、培養線維芽細胞を用いての方法で ^{14}C -leucine からの decarboxylase 活性を測定した。

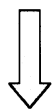
結 果

アルギニノコハク酸尿症が疑われた胎児の羊水アミノ酸分析で、対照羊水には認められないアルギニノコハク酸 (ASA) の明らかな peak を認め、同時に arginino-succinate lyase 活性の低下を認めた。この事実を両親に告げた所、人工中絶を希望した。胎児の肝 arginino-succinate lyase 活性は正常の 1/20に低下しており、胎児赤血球 arginino-succinate lyase 活性も同様に低下していた。一方メープルシロップ尿症が疑われた胎児は、線維芽細胞の de-

carboxylase 活性が正常対照と同じ活性を示した事から妊娠を継続した。出生後、児の血清アミノ酸分析をミルク投与後に行い正常であることを確認した。また2ヵ月後のアミノ酸分析の結果も異常を認めていない。

結 論

両疾患共に治療が可能な疾患であるが、正常に発育させ、正常な生活を送るには非常に嚴重な管理が必要であり、たとえ充分な治療を行っていても、例えば風邪や下痢症で急に増悪することは免れ得ない。その危険性と健康児を望むため、両親は出生前診断を希望し、これを施行した結果、胎児は、アルギニノコハク酸尿症では罹患児、メープルシロップ尿症では正常児と診断した。中絶した胎児および出生した児について診断を確認したところ、何れも診断に誤りはなく、出生前診断が正しかったことが認められた。また Desnick は、アルギニノコハク酸尿症の出生前診断に羊水のアミノ酸分析を行ない、胎児が本症に罹患している場合には、羊水中に ASA の peak が認められると報告している。われわれも本症の診断に際して羊水のアミノ酸分析を2回行い、両者共に ASA の peak が認められた。胎児肝における ASA lyase 活性は著しく低下していた。本症の出生前診断に羊水アミノ酸分析を行うことは有用な方法と思われる。今後このような症例の診断を依頼される機会が増えると考えられ、この方面での診断技術の向上をはかる必要があると考え、報告した。



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



はじめに

アルギニノコハク酸尿症およびメープルシロップ尿症は何れも早期診断し、早期から厳重な食餌療法を行うことで治療可能な疾患とされている。両者ともにスクリーニング法が開発されているが、アルギニノコハク酸尿症はわが国ではわれわれの 1 例を除いてまだ報告がない。一方、メープルシロップ尿症はマススクリーニングが実施されて以来、数例発見されているが、その管理は非常に困難で、正常な発育を保っている例はその一部に過ぎない。最近われわれは、両患児を分娩した既往のある母親が再度妊娠し、胎児が罹患児か否かの診断を依頼され、出生前診断を行ったのでその結果について報告する。