

## Hunter 症候群の毛根による保因者検索と突然変異率の推定

岐阜大学医学部小児科 折居忠夫

### 研究目的

昨年度にひきつづき、伴性劣性の遺伝形式をとり、発端者からいもずる式に保因者の発見が可能な本症につき、症例数を追加し、さらに突然変異率について推定することを目的とした。

### 研究方法

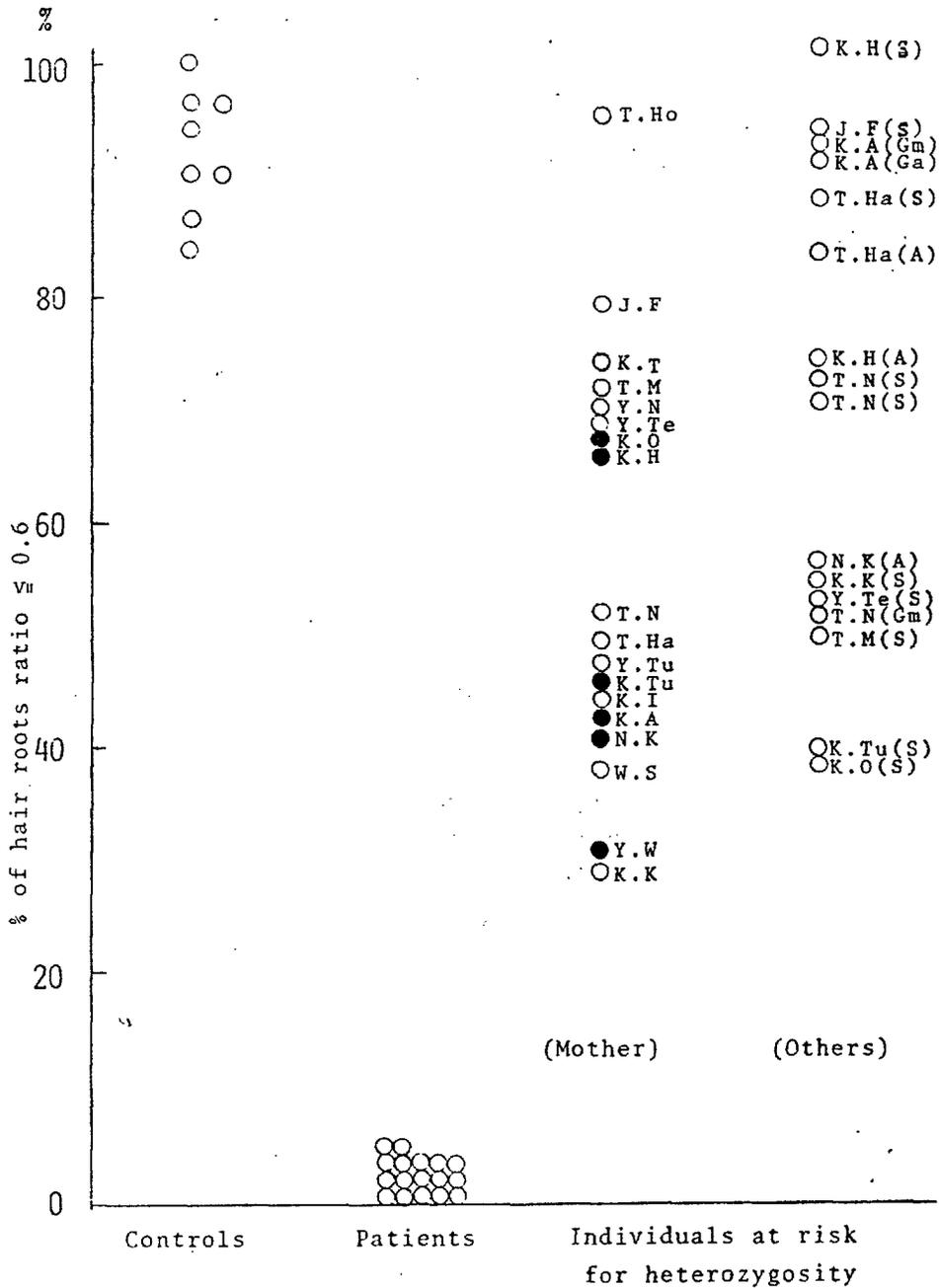
Hunter 症候群の患児17名、母親18名、姉妹10名、叔母3名、祖母2名など計64名より各々20~50本の毛根鞘と毛のうを含んだ毛髪を採取し、その毛根部を100  $\mu$ l の0.9% NaCl 中で6回凍結融解した上清を試料とし、50  $\mu$ l を iduronate sulfatase (基質は Lim らの方法によりヘパリンから $^3\text{H}$  sulfoiduronosyl sulfoanhydromannitol を調製) 測定に、25  $\mu$ l を  $\beta$ -hexosaminidase 測定に用いた。

### 研究成果

図1は iduronate sulfatase と  $\beta$ -hexosaminidase との活性の比が0.6以上の値をとるものの百分率を示している。患児では0.6以上の値をとるものは皆無であり、対照群は83%以上に分布した。患児 T. Ho. の母親は0.6以上の値をとるものの比が90%以上であり、保因者でないと考えられた。J. F.の母親は79%と対照群よりやや低い値をとり、保因者か否か再検討が必要である。なお患児の家系中母親以外に保因者となりうる可能性のある16名中10名が保因者と推定できた。さらに母親の卵子の形成過程における新しい突然変異率は著者の成績では極めて少なく、図2のごとく、祖母は正常で母親が保因者である場合、患児の祖父の精子の形成過程の突然変異で、母親が保因者となると考えられ、卵子よりも精子の突然変異率の高いことを示唆する成績を得た。

### 結論

毛根を使用しての本症の保因者検索は極めて有用であった。また母親の卵子形成過程の new mutation rate は従来 of 定説に比し、低値である成績を得た。



(A)= Aunt (S)= Sister (Gm)= Grandmother (Ga)=Grandaunt  
 ● = obligate heterozygote

图 1

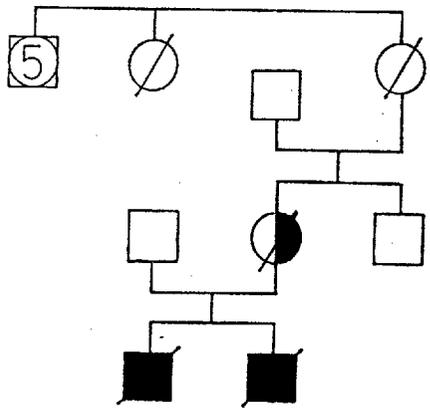
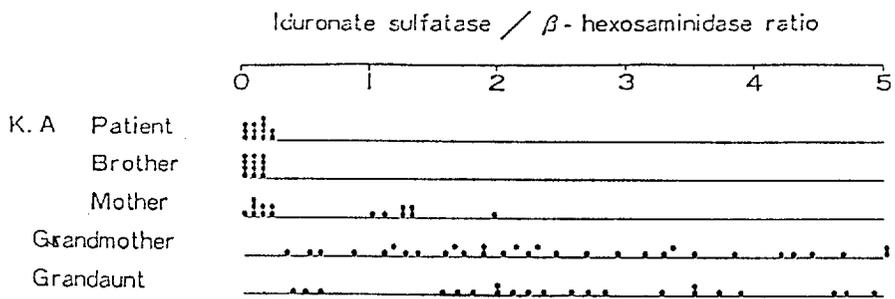
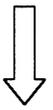


図 2 Hunter 症候群の As 家系図



**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



#### 研究目的

昨年度にひきつづき,伴性劣性の遺伝形式をとり,発端者からいもずる式に保因者の発見が可能  
な本症につき,症例数を追加し,さらに突然変異率について推定することを目的とした

。