

## 先天性進行性筋ジストロフィー症（福山型）の 胎児血分析による出生前診断の試み

鈴木 薫\* 石川 達也\*\*

**要約：**3症例の先天性進行性筋ジストロフィー症（福山型）の妊娠中期 胎児血清中 Creatinine Phosphokinase (CPK) 活性値測定による胎児診断を試みた。3例中1例はCPK高値であり「異常胎児」であることが疑われ、両親の希望により中絶が行われたが、胎児剖検において脳奇形性病変が実証され罹患児であることが確認された。残る2例はCPK値は低値であり、その後各々正常児を出産した。

**見出し語：**先天性進行性筋ジストロフィー症（福山型） 胎児血分析 血清CPK活性値 出生前診断

先天性進行性筋ジストロフィー症（福山型）は、病理学的に筋ジストロフィー様変化に加えて、脳の奇形性病変が明らかにされ、福山により<sup>1)</sup>独立した疾患として体系づけられている。臨床的には発症は極めて早く生後9ヵ月以前から異常に気づき、乳児早期に Hypotonia と Hypokinesia が発現し、顔面筋もおかされ、特有の顔貌を呈するようになる。精神遅延、発達性言語遅滞は必発で、さらに運動機能は高度で起立、歩行は生涯不能である。

罹患児の生化学的所見では、血清 Creatinine Phosphokinase (CPK) 活性値は、Duchenne 型ほどではないが高値を示すとされている。また

遺伝学的には常染色体劣性遺伝形式をとり、同胞発生危険率は25%とされている。

今回、我々は先天性進行性筋ジストロフィー症（福山型）の high risk 家系の妊婦3症例に対し妊娠中期胎児血採取を行い、血清CPK活性測定による出生前診断を試みたので、その結果について報告する。

〔症例 1〕 Y. Y. 29才 1妊1産、  
夫 29才 健康、近親婚ではない。

昭和57年11月 妊娠41週 胎児仮死徴候があり、吸引分娩術にて 3150g 女児出生。

昭和58年9月ごろより「首のすわり」が悪いのに気づき検査を受け先天性進行性筋ジストロフィ

\*名古屋市立大学産科婦人科学教室 (Dept. Obstet. & Gynecol. Nagoya City University)

\*\* 同 小児科学教室 (Dept. Pediat. Nagoya City University)

— (福山型) と診断され、現在リハビリを続けている。

昭和60年11月24日から月経を最終として妊娠。

昭和61年1月11日当科を受診。胎児血分析による胎児診断の可能性について説明する。

昭和61年5月1日(妊娠22週)胎児血分析のため入院。同日、超音波下で胎児肝臓より2mlの胎児血を採取。血清CPK活性値は236ng/mlと高値であった(図1)。検査結果は直ちに家族に報告され、罹患児の可能性が否定できないことが告げられた。家族は充分相談の上今回の妊娠を断念することを決定した。中絶された胎児は690gの男児であり、先天性進行性筋ジストロフィー症(福山型)の特徴的所見である脳の奇形性病変について詳細な病理学的検討が行われた結果、罹患児であることが確認された<sup>2)</sup>。

〔症例2〕K. T. 37才 2妊2産

夫35才 健康、近親婚ではない。

昭和48年 妊娠38週 正常分娩 3600g男児 先天性進行性筋ジストロフィー症(福山型)と診断されている。

昭和55年 妊娠42週 正常分娩 3280g正常女児

昭和61年2月 妊娠3ヵ月自然流産

昭和62年1月2日から月経を最終として妊娠

昭和62年4月25日 初診 胎児診断を希望

同年 5月23日(妊娠19週)胎児血を臍帯より超音波ガイド下採取。血清CPK活性値37ng/ml(CK-BB:1.68, CK-MM:35.27,  $\gamma$ -enolase:1.91)。

同年 6月5日(妊娠21週)再度臍帯血採

取。血清CPK活性値79ng/ml(CK-BB:2.27, CK-MM:77.41,  $\gamma$ -enolase:7.38)(図1)。いずれも低値であったので、正常児と判定し妊娠を継続。妊娠39週 3060gの正常女児を出産、その後の発育は良好で何ら異常を認めていない。

〔症例3〕M. M. 27才 1妊1産

夫 27才 健康、妊婦の両親は近親結婚である。

昭和58年9月 妊娠40週 正常分娩

3100g 男児 先天性進行性筋ジストロフィー症(福山型)の診断を受けている。

昭和62年2月10日の月経を最終として妊娠

昭和62年5月9日 初診 胎児診断を希望

同年 7月10日(妊娠21週)臍帯血を採取。血清CPK活性値は12ng/ml(CK-BB:1.5, CK-MM:10.2,  $\gamma$ -enolase:5.0)と低値であり(図1)、正常と診断し妊娠を継続。妊娠38週2698gの女児を正常分娩。生後の発育も良好で全く異常を認めていない。

考案 「先天性進行性筋ジストロフィー症」のうち Duchenne型筋ジストロフィー症に対しては最近DNA診断も臨床的に試みられており、その有用性が認められつつあるが、福山型の筋ジストロフィー症の出生前診断は今のところ胎児血のCPK活性値による判定に頼らざるを得ない。しかしながら現在まで、確実にそして安全に胎児血を採取する方法が確立されていたとはいいがたく、この種の遺伝性疾患の胎児診断は困難であった。今回、我々は超音波ガイド下で安全に胎児血を採取する方法を確立し、3例の福山型筋ジストロ

ィーの出生前診断を試みた。結果は1例において胎児血清C PK値は高値であり、中絶胎児の病理解剖において罹患児であるとの確証を得た。一方、他の2例は低値であり、幸いに正常児を得ることができた。しかしながら正常胎児血中C PK活性値についての報告は少なく、今後症例を積み重ねることにより正常範囲を設定し、この種の遺伝性疾患の出生前診断の臨床的価値を高める必要がある。

参考文献

- 1) Fukuyama, Y. et al. : Congenital Progressive Muscular Dystrophy of the Fukuyama Type-Clinical, Genetic and Pathological Consideration-Brain & Development 3 : 1, 1981
- 2) Takada, k. et al. : Cortical dysplasia in a 23-week fetus with Fukuyama congenital muscular dystrophy (FCMD) Act. Neuro. Patholog. 74:300, 1987

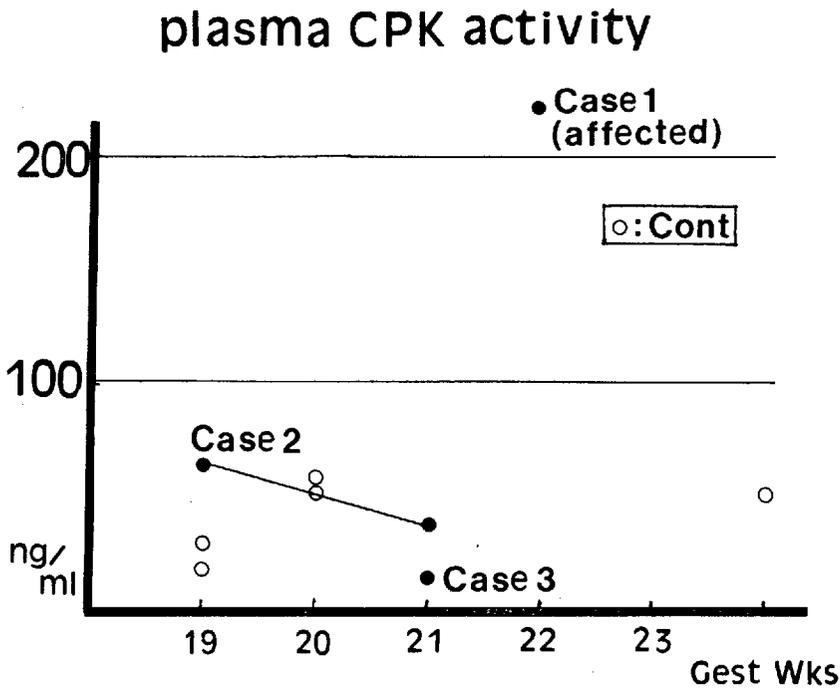


図1



## 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



要約:3 症例の先天性進行性筋ジストロフィー症(福山型)の妊娠中期胎児血清中 Creatinine Phosphokinase(CPK)活性値測定による胎児診断を試みた。3 例中 1 例は CPK 高値であり「異常胎児」であることが疑われ,両親の希望により中絶が行われたが,胎児剖検において脳奇形性病変が実証され罹患児であることが確認された。残る 2 例は CPK 値は低値であり,その後各々正常児を出産した。