

P-63 本邦における妊娠初期婦人血清 pregnancy associated plasma protein A (PAPP-A) 測定のマスクリーニングとしての検討

東京医大

高田淳子、飯塚聖子、鈴木良知、

井坂恵一、高山雅臣、

【目的】PAPP-Aはtrophoblastより分泌される胎盤蛋白で、妊娠初期の血清PAPP-A濃度は異常妊娠で低値を示すことが報告された。93年にGrudzinskasにより21trisomyを含む染色体異常児の母体血清PAPP-A濃度が妊娠初期に有意に低値を示し出生前診断として有用との報告があった。昨年我々は正常妊娠初期血清PAPP-A濃度動態を表わす標準曲線を本邦で初めて作製し、欧州のものと同しいと立証した。今回は症例数を重ね、異常妊娠及び染色体異常の初期スクリーニングとしての検討した。

【方法】92年10月-93年10月に受診した患者のうち妊婦630人の初期血清を患者の承諾を得て採取し検体とし、RIA法でPAPP-A濃度を測定し検討した。

【成績】Grudzinskasらにより施行されているRIA法を参考とした本検体のPAPP-A濃度測定の再現性はIntra-assayで変動係数3.78-7.93、Inter-assayで変動係数2.69-12.6、標準曲線の安定性は変動係数1.38-6.96で安定性のある測定系と思われた。正常妊娠初期血清PAPP-A濃度動態を表わす標準曲線は、測定可能最低値は妊娠6週前後(65mIU/l)で以後分娩時まで漸増する曲線が作製され欧州と等しい。染色体異常は5例で(21trisomy3例、turnerモザイク1例、no9欠損1例)60%がMoMより明らかに低値を示し、高値を示す例は一例もなかった。21trisomyのみで考えると67%がMoMより明らかに低値を示したことになる。また異常妊娠についても同様に低値を示し、妊娠初期血清PAPP-A値との関連性が認められた。

【結論】妊娠初期血清PAPP-A濃度測定は異常妊娠や染色体異常児の初期マスキリーニングとして検討することが可能と考えられた。今後の測定方法の簡便化と、実用性が望まれる。

P-64 母体末梢血中胎児細胞のFISH分析による妊娠中期胎児性別診断

筑波大

山田直樹、濱田洋実、宗田 聡、久保武士

【目的】出生前の胎児性別診断は、重篤な伴性劣性遺伝疾患キャリアーにおいては臨床的に重要である。一方近年、母体末梢血中に存在する胎児由来細胞を用いた非侵襲的な新しい出生前診断法が注目されており、polymerase chain reaction (PCR)を用いて胎児性別の出生前診断を試みた報告がなされている。これに対して本研究は、fluorescence in situ hybridization (FISH)を用いて、胎児細胞を濃縮・増幅することなく、母体末梢血中胎児細胞から胎児性別を診断することを目的とした。

【方法】過去3年間妊娠歴のない、インフォームド・コンセントの得られた妊娠16週から20週までの妊婦30例を対象とした。その末梢血中有核細胞に対して、Y染色体に特異的な反復塩基配列であるDYZ1ファミリーのpHY10を検出するプローブを用いてFISHを行い、蛍光顕微鏡を用いてそれぞれ約100,000細胞を分析した。

【成績】FISH分析により30例中12例に100,000~103,500細胞中1~5個のY陽性細胞を認め、出生前に男児と診断した。この12例はその後全例男児を分娩した。Y陽性細胞を認めず、出生前に女児と診断した他の18例においては、14例は女児を分娩したが、4例は男児を分娩した。本法による診断のsensitivityは75%(12/16)、specificityは100%(14/14)、positive predictive valueは100%(12/12)、negative predictive valueは78%(14/18)であった。false negative例は母体末梢血細胞に対する胎児細胞の存在比率が低く、結果的に十分な胎児細胞数が分析されなかったためと考えられた。

【結論】本法による胎児性別の出生前診断は可能であり、より多数の末梢血中細胞を分析することによって臨床的にも有用であると考えられた。