

P-147 発現系を用いた家族性アンドロゲン不応症におけるアンドロゲンレセプター遺伝子の解析

兵庫医大

阪田和子、小森慎二、田中宏幸、香山浩二

〔目的〕姉妹例で認められたアンドロゲン不応症におけるアンドロゲンレセプター(AR)の異常についての分子生物学的な解析を目的として以下の研究をおこなった。

〔方法〕患者の同意を下にえた末梢血および外陰部皮膚線維芽細胞よりDNAを分離し、

1. PCR法をもちいてAR遺伝子を増幅分離し、そのDNA塩基配列を決定した。2. 異常を認めたAR遺伝子と正常のAR遺伝子を発現ベクターpSG5にそれぞれ組み込んでCOS細胞にて発現させ、ARの細胞での発現量を検討した。3. さらに、ARとdihydrotestosterone(DHT)とのbinding assay, thermolability assayを行った。4. ARの標的遺伝子であるMMTVのプロモーター領域を用いて Luciferase assayをおこないDHT-AR complexの標的遺伝子への影響を検討した。

〔成績〕1. exon Aのglutamine repeatが正常(20-24)に比べて13と減少していた。その他には、突然変異などは認めなかった。2. 異常ARは細胞での発現が1/10に減少していた。3. binding assayではコントロールと比べて差は認めなかった。4. 異常ARはLuciferaseの活性を低下させた。

〔結論〕今回のアンドロゲン不応症においては、AR遺伝子のexon Aの異常が発見でき、発現実験にてARの発現量及び標的遺伝子への作用の異常が存在することが判明した。

P-148 一側腎欠損を伴う子宮奇形の2症例
-Wunderlich症候群とHerlyn-Werner症候群

高知医大

篠原康一、林 和俊、相良祐輔

難治性帯下を主症状とした、内性器奇形と一側腎欠損を伴う極めて稀な Wunderlich 症候群および Herlyn-Werner 症候群を経験し、良好な結果を得たので報告する。(症例1) 33歳。主訴: 18歳頃からの褐色帯下。内診所見では、子宮腔部左方に針尖大の瘻孔を認め、吸引により悪臭ある茶褐色内容液10mlを得た。HSG: 重複子宮と左頸部嚢腫を診断、左卵管は閉塞していた。腹腔鏡検査: 子宮底部に陥凹を認め、両側の卵巣、卵管ともに存在。子宮内膜症性病変を疑わせるフィルム様癒着を認めた。DIP: 左腎欠損を認めた。以上の所見から、Wunderlich 症候群と診断し瘻孔開窓術を行った。手術後2カ月で妊娠成立を見た。(症例2) 20歳。主訴: 5ヶ月前よりの黄色帯下。近医を受診し、子宮留膿腫の診断で抗生物質投与されるが軽減せず、当科受診。外子宮口は、9時方向に強く偏位し、子宮腔部は緊満腫脹していた。超音波断層法: 双角子宮で、子宮頸部から腔部に6cm径の弾性軟の腫瘤を認めた。DIP: 左腎欠損を認めた。以上の所見から Herlyn-Werner 症候群を疑い、保存的治療は無効と考え、腔部左側に開窓術を施行。内部より約100mlの膿排出があり腫瘤は消失。ドレナージにより、開窓部の閉塞を防止した。以後、良好に経過した。(考案) ①本邦4例目の Wunderlich 症候群と Herlyn-Werner 症候群が強く疑われる症例を経験した。②子宮奇形と泌尿器系異常の合併は常に念頭に置き診療にあたる必要がある。③子宮頸部に嚢腫を形成した症例は、保存的治療よりも、嚢腫壁の開窓術が妊孕性をも損なわない有効な治療法と考えられた。