

467 超音波スクリーニングにおける胎児小脳横径測定の意義

弘前大

佐藤秀平、尾崎浩士、中村幸夫、齋藤良治

【目的】胎児超音波スクリーニングの一環として小脳横径(transverse cerebellar diameter:TCD)を測定し、妊娠週数の指標や先天異常の早期発見における有用性について検討した。

【方法】検討対象は、妊娠初期に頭臀長で妊娠週数を確認した胎児であり、内訳は正常発育群240例とIUGR群15例である。なお、IUGRの診断は、大横径・大腿骨長・躯幹断面積から推定体重を求め、仁志田の標準曲線から-1.5SD以下であり、奇形のないものとした。これらの胎児を対象として、大横径を測定する際の透明中隔腔と四丘体をとる断面のほか、側脳室前角と後角をとる断面、透明中隔腔と小脳をとる断面で超音波画像診断を行った。

【成績】①妊娠週数に伴い、TCDはほぼ直線的に増加しており、両者間には $r=0.98$ と有意($P<0.002$)な正の相関関係が得られた。②しかし、妊娠20~25週では、TCDの増加速度が一時鈍る傾向が見られた。③IUGR群と正常発育群との間に、TCDの有意差は認められなかった。④18トリソミーでは、妊娠28週で小脳の低形成が観察されており、さらに大槽の拡大(10mm以上)も認められたが、妊娠21週での低形成は確認できなかった。

【結論】TCDは、胎児の発育状況にかかわらず妊娠週数を正確に反映しており、妊娠週数の良い指標と考えられる。また、18トリソミーなどの染色体異常の場合、妊娠中期以降での診断には有用と思われる。

468 PCR法によるステロイドスルファターゼ欠損症の遺伝子診断

北海道大, 同癌研生化学*

菅原照夫, 藤野敬史, 奥山和彦, 岩城雅範, 田中俊誠, 牧田章*, 藤本征一郎

【目的】Steroid sulfatase(STS)欠損症は伴性劣性遺伝形式をとる先天代謝疾患である。遺伝子診断としてはcloningされたSTSのcDNAをprobeとしたSouthern Blot法により、STS遺伝子の欠失を証明する方法が行われている。今回我々は、PCR法によるSTS欠損症の診断法の確立を目的とした。【方法】研究対象は既に胎盤組織あるいは白血球のSTS活性の測定により、酵素欠損が証明された6例(2-20才)である。STS欠損症の患者血液より白血球を分離した後にDNAを抽出した。STS遺伝子はおよそ140Kbpで10個のexonを持っていることが知られているので、exon 1およびexon 10に対してprimerを合成した。PCRは常法に従って行い、DNA1 μ gを鋳型としprimerのannealingは59 $^{\circ}$ Cで30cyclesを施行した。抽出したDNAがPCR法の鋳型として適切かどうかの確認には、 β -globin領域を同時に増幅してpositive controlとした。増幅されたDNA産物についてagarose gel電気泳動を行った。またcontrolとして正常人を対照に増幅されたexon 1およびexon 10に相当する部分を電気泳動後gelより切り出してsequencingを行った。【成績】(1)正常人では214bp(exon 1)、414bp(exon 10)の大きさのPCR増幅DNA産物が得られた。direct sequencingの結果、増幅産物はcDNAの塩基配列よりexon 1、exon 10に相当することが確認された。(2)STS欠損症の6症例においてはすべて該当するPCR産物は得られず、Southern Blot法によりSTS遺伝子の欠失が証明された。【結論】PCR法を導入したSTS欠損症の遺伝子診断法を確立した。本法がSTS欠損症の出生前診断、screeningに有用であることが示された。