

P-523 異なる経過をたどった Twin reversed arterial perfusion sequence (TRAP sequence) の三症例

静岡・聖隷浜松病院

安部正和, 村越 毅, 名城貴子, 横尾朋和, 上地秀昭, 神農 隆, 森田加奈子, 東條義弥, 成瀬寛夫, 鳥居裕一

〔緒言〕TRAP sequence は一絨毛膜性双胎において一児の心臓が欠如するため吻合血管を介し健常児 (pump twin) が無心体 (perfused twin) の循環をも維持することにより心不全をきたす先天異常で、周産期死亡率は50%以上と報告されている。今回、全く異なる経過をたどった TRAP sequence の三症例を経験したので報告する。〔症例〕1) 双胎一児死亡にて経過観察されていたが、死児の増大あり29週で紹介となった。超音波検査で TRAP sequence と診断されたが、pump twin は既に心不全をきたしており緊急帝王切開後 NICU で集中管理が必要であった。2) 妊娠25週時腹囲の急速な増大と多嚢胞性腫瘍を認め卵巣腫瘍合併妊娠疑いで紹介となった。腫瘍は子宮内にあり超音波で TRAP sequence と診断された。pump twin は心不全を認めなかったが、無心体の増大に伴い子宮底は心窩部に達し、母体呼吸苦および疼痛が増悪したため25~31週に無心体の嚢胞穿刺を計7回 (1回450~900ml) 行い子宮内容の減圧を行った。pump twin には明らかな心不全徴候は認めなかったが、無心体の増大による母体呼吸苦、疼痛がコントロール不能となり、32週帝王切開となった。児は NICU 管理となるが心不全は軽微であった。3) 双胎一児死亡にて16週紹介となり超音波にて TRAP sequence と診断された。pump twin の心機能をモニターしながら経過観察したが、心不全徴候なく無心体の増大も軽度であったため胎内治療を必要とせず39週経陰分娩となった。児は心不全の治療を必要としなかった。〔結語〕TRAP sequence の中でも pump twin が心不全をきたすものから無症候のものまで様々であるため、個別に評価、管理することが重要であると考えられた。

P-524 Dystrophin 遺伝子変異細胞を用いた着床前遺伝子診断プロトコルの検証

慶應大

土屋慎一, 末岡 浩, 松田紀子, 谷垣礼子, 浅田弘法, 久慈直昭, 吉村泰典, 野澤志朗

〔目的〕着床前遺伝子診断 (PGD) を行う上で、疾患遺伝子診断は性別診断に比べ技術開発を必要としますが、個別の変異に対応でき、倫理的に切望される方法である。単一細胞から高効率に DNA 抽出を行うために開発した Spanning protocol と、Dystrophin 遺伝子変異に対する multiplex nested PCR 法が、実際の疾患変異細胞に対する診断効率を検証することを目的とした。〔方法〕Spanning protocol と Duchenne 型筋ジストロフィー (DMD) ホットスポット (exon8,44,45,51) を対象とした multiplex-nested PCR 診断系を用いた。第一に対照として、非患者男児より得られた単一リンパ球からの疾患遺伝子検出精度を算定した。第二に、Dystrophin 遺伝子の欠失を有する DMD 男児患者より得られた疾患単一リンパ球からの疾患遺伝子検出精度を算定、比較検討した。検討に用いた細胞は、DMD 患者および家族に対しインフォームドコンセントを得た上で使用した。〔成績〕非疾患単一リンパ球からの検出率は、exon8は45/50 (90%)、exon44は48/50 (96%)、exon45は47/50 (94%)、exon51は45/50 (90%) であった。一方、疾患単一リンパ球の exon8,44,45,51に対する各検出率は、44/50 (88%)、46/50 (92%)、45/50 (90%)、45/50 (90%) であった。以上より、非疾患単一細胞を正常と診断する精度は92.5%、疾患単一細胞を異常と診断する精度は90%となり、両者に差を認めなかった。また、この PGD プロトコルによる偽陰性率は5/200 (2.5%) であった。〔結論〕非疾患単一細胞および疾患単一細胞の両者において、疾患遺伝子検出精度は従来の報告に比べて高い成績が得られ、我々が開発した Spanning protocol-multiplex nested PCR 診断系の有用性を立証した。

15
ポ
ス
タ
ー
(火)**P-525 胎児胸水中のリンパ球分画**

順天堂大

宮崎亮一郎, 西岡暢子, 落合圭子, 仁科秀則, 中村 靖, 吉田幸洋, 三橋直樹

〔目的〕胎児期の局所免疫機構に関しては不明な点が多く、特にリンパ管内のリンパ球分画についてはほとんど検討されていない。今回、原因がリンパ液漏出によるものと考えられる胎児胸水を用い、初期免疫防御機構を担当するとされる B1,NK 細胞の分布状況を中心に検討した。〔方法〕対象は胎児胸水を認め救命のために胸水穿刺を行い細胞診で乳び胸水と診断された3例、週数は28週, 32週, 38週 (両側) の4胸水 (A) である。対照は成人悪性腫瘍術後リンパ嚢胞液4例 (B)、成人末梢血10例 (C) である。穿刺液にヘパリンを添加し、比重遠心法でリンパ球分離、標識単クローン抗体と反応させ、FACS 解析を行った。〔成績〕それぞれの分布状況 (平均±SE%) は、T 細胞が A: 78.5±9.48, B: 94.5±1.97, C: 68.5±3.36, B 細胞が, A: 5.31±0.86, B: 3.97±1.02, C: 7.48±1.54, NK 細胞が, A: 1.27±0.65, B: 5.68±0.65, C: 27.57±2.61と、胎児胸水中のリンパ球分画は、その主体が T 細胞系であること、NK 細胞が低いなど、成人のリンパ嚢胞液と極めて類似していることが判明した。また、B 細胞中に占める B1細胞の比率は平均86.7%であり、胎児胸水中の B リンパ球の主体をなしていることも判明した。他方、NK 細胞は対照と比較して最も低い値を示した。〔結論〕胎児胸水中のリンパ球の分布は、成人のリンパ嚢胞液と類似していた。また、B 細胞の主体が B1細胞であり、この細胞が妊娠28週には既に胎児胸腔内に認められることも判明した。したがって、胎児胸腔内における初期免疫防御機構は B1細胞がその主体となっている可能性が示唆された。