

東京大学医学部

鈴木 義之

はじめに

Wolman 病は稀な先天性脂質代謝異常症であり、臨床的には乳児早期より嘔吐、下痢、肝脾腫、副腎石灰化を示し、多くは1年以内に死亡する治療不可能な病気である。組織にはトリグリセリド、コレステロールエステルの蓄積があり、その原因として、酸性エステラーゼの欠損が考えられている。

我々は臨床症状、経過は上記とはかなり異なるが、生化学的特徴にはかなりの共通性のある症例を経験し、異型Wolman 病と診断した。すなわち肝腫、貧血、出血傾向を示す4才男児において、肝生検によりトリグリセリド、コレステロールエステルの蓄積を認め、又、酸性エステラーゼ活性低下の存在をたしかめた。しかしこの酵素活性は完全に消失しているわけではなく、15%程度の残余活性が見出された。本報告では、この患児の母親の次回妊娠時に出生前診断を試み、羊水細胞中の酸性エステラーゼ活性を測定し、正常と同様の活性を認め、本症の出生前診断が可能であることをたしかめた。

研 究 方 法

白血球中及び培養羊水細胞中酸性エステラーゼ活性は、トリパルミチン及びコレステロールパルミテートを基質として測定した。0.3モル酢酸緩衝液 (pH 4.4) 0.1 ml, 16% Triton X-100中の15ミリモル基質懸濁液0.1 ml, 及び超音波処理を行った細胞浮遊液0.1 ml を混和し、37℃で3-6時間インキュベート後、遊離した脂肪酸を比色法で測定した。

研 究 成 果

表1に末梢血白血球中の酵素活性を示した。患者では対照例に比し、極めて低い酸性エステラーゼ活性を示したのに反し、他の酵素活性には異常を認めなかった。両親の活性もやや低いと思われるが、対照例は1例のみであり、こ

の点について結論は下し得ない。

妊娠 21 週で羊水を採取し、5 週間培養した細胞の酵素活性を調べた (表 2)

2 つの異なった基質を用いた酸性エステラーゼ活性は確実に存在し、しかも対照例とほぼ同程度の活性と判定された。現在 9 カ月で妊娠継続中であり、その結果は出生後の検査によらねば最終的には確定し得ないが、この結果より、胎児は少なくとも患者ではないものと予想される。

考 察

Wolman 病の出生前診断例は、英国において 1 例の報告があるのみである。この病気は極めて稀であり、且つ本例の患児は酵素活性が少し残されているようにみえる点、出生前診断は極めて慎重に行なうべきであろう。しかし羊水細胞中の酵素活性が対照例とほぼ同じ活性を示したことは、現在の胎児が患者であることをほぼ否定してよいデータと考えられる。出生後血液による診断確認を行なう予定である。

ま と め

Wolman 病 (異型) 患児の次回妊娠中、羊水穿刺を行い、培養羊水細胞中の酸性エステラーゼ活性を測定した。患者よりの細胞は対照例とほぼ同じ酵素活性を示し、恐らく Wolman 病ではないものと判断された。この病気の出生前診断例は 1 例のみであり、その検査の信頼性、酵素測定法の技術的問題等、解決すべき点もあるが、今後更に保因者診断も含めた診断法の確立に努力したい。

文 献

- Suzuki, Y., Kawai, S., Kobayashi, A., Ohbe, Y. and
Endo, H.: Partial deficiency of acid lipase with storage
of triglycerides and cholesterol esters in liver Clin.
chim. Acta, 69:219-224, 1976

表1 白血球中酵素活性

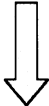
	患 児	父	母	対 照
酸性エステラーゼ				
トリパルミチン	3	5 1	1 1 7	1 1 9
コレステロールパルミテート	1 0	2 4	2 4	5 6
β -ガラクトシダーゼ	1 4 8	2 0 7	1 5 3	1 2 5
N-アセチル- β -グルコサミニダーゼ	7 9 7	4 7 5	9 0 2	1 0 1 0

酵素単位：ナノモル/mg 蛋白/時間

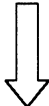
表2 培養羊水細胞中酵素活性

	患 者	対照1	対照2
酸性エステラーゼ			
トリパルミチン	1 1 2	9 4	—
コレステロールパルミテート	1 9	—	4 0
β -ガラクトシダーゼ	3 6 8	3 0 9	7 0 8
N-アセチル- β -グルコサミニダーゼ	1 3 1 6	1 0 1 6	8 0 8

酵素単位：ナノモル/mg 蛋白/時間



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



はじめに

Wolman 病は稀な先天性脂質代謝異常症であり,臨床的には乳児早期より嘔吐,下痢,肝脾腫,副腎石灰化を示し,多くは 1 年以内に死亡する治療不可能な病気である。組織にはトリグリセリド,コレステロールエステルの蓄積があり,その原因として,酸性エステラーゼの欠損が考えられている。