

先天性代謝異常症の発生子防に関する開発的研究

13・1 高アンモニア血症の簡易スクリーニング法の開発に関する研究

東北大学医学部小児科学教室

多田 啓也

研 究 目 的

尿素サイクルに関与する酵素異常症として carbamylphosphate synthase, ornithine transcarbamylase 欠損に基づく高アンモニア血症, argininosuccinic acid synthase 欠損に基づくシトルリン血症, argininosuccinase 欠損に基づくアルギニノコハク酸尿症, arginase 欠損に基づく高アルギニン血症が知られている。障害部位はおのおの異なるが尿素サイクルの機能障害によりアンモニア解毒能が低下し, 高アンモニア血症に基づく症状(嘔吐, 痙攣, 意識障害など)が出現する点において共通である。これらの疾患にはいずれも知能障害が認められ, アンモニアが中枢神経系に対し(特に発育期の脳に) toxic に作用するためと推測される。早期に診断し低蛋白食療法を行うと有効であることが知られている。しかしながらアンモニアは揮発性であることもあり臨床的簡便なスクリーニング法は未だない。本研究は微量の血液を用いて高アンモニア血症をスクリーニングする方法を開発する目的で行われた。

研 究 方 法

図1のようなキットを試作し, 試料注入孔に微量の血液を注入し, タブレット状のアルカリ緩衝剤(NaCO_3 - NaHCO_3 系)を加え直ちにアルミ箔で孔を密閉する。アルカリにより血液より遊離したアンモニアが撥水性の隔膜を経て指示薬(BCG)と反応しその濃度により発色する。発色度を別に調製した標準色と比較しアンモニア濃度を判定するという原理である。

研 究 成 績

本法は血液 $20 \mu\text{l}$ の微量で血中アンモニアが測定可能であった。

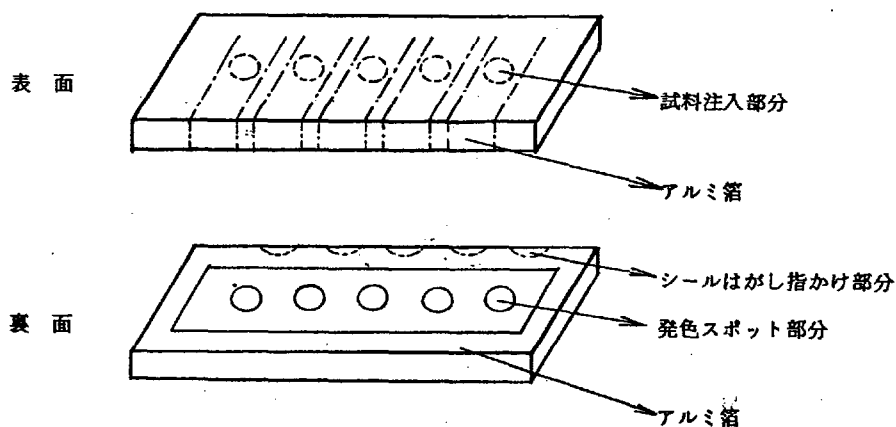
呈色の判定は試料注入後 15 分が適当と思われた。

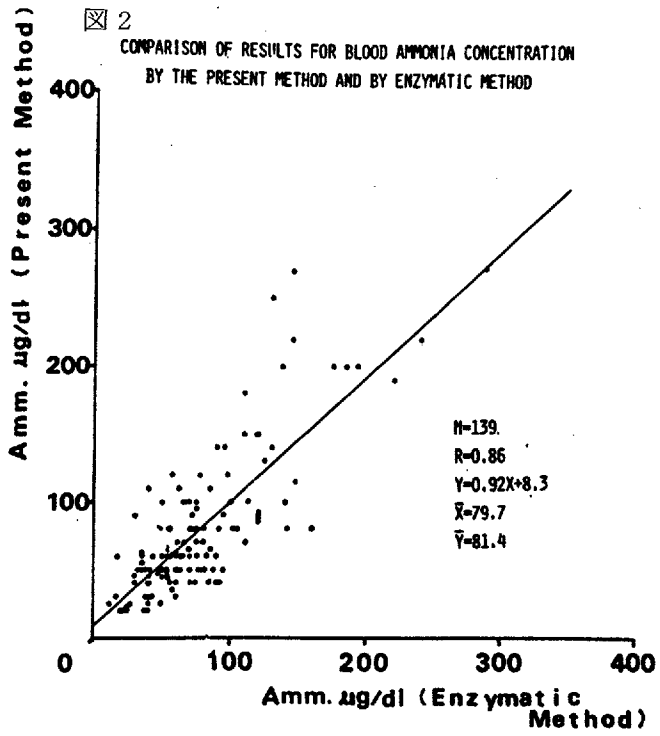
同一検体について本法とグルタミン酸脱水素酵素を用いるアンモニア定量法を比較した結果、図 2 に示す如く良好な相関々係（相関係数 0.92）が得られた。

要 約

臨床上簡便に使用し得る高アンモニア血症のスクリーニング法の開発を目的として、簡易スクリーニングキットを考案した。今後種々の検討を必要とするが、本法は微量の血液（ $20 \mu\text{l}$ ）で測定可能であり操作が簡便である点、スクリーニング法として有用であると思われる。

図 1





↓
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
↓

研究目的

尿素サイクルに關与する酵素異常症として carbamylphosphate synthase, ornithine transcarbamylase 欠損に基づく高アンモニア血症, argininosuccinic acid synthase 欠損に基づくシトルリン血症, argininosuccinase 欠損に基づくアルギニノコハク酸尿症, arginase 欠損に基づく高アルギニン血症が知られている。障害部位はおのおの異なるが尿素サイクルの機能障害によりアンモニア解毒能が低下し, 高アンモニア血症に基づく症状(嘔吐, 痙攣, 意識障害など)が出現する点において共通である。