13・3　Hunter 症候群の保因者検索についての検討

大阪大学医学部
藪内百治
岡田伸太郎
豊　　徹

Hunter 症候群は iduronate sulfatase 欠損によって起こるムコ多糖代謝異常症で，伴性劣性に遺伝する。本症の発生予防のためには，患者の適確な診断と保因者の検索が必要となる。最近血漿，白血球，皮膚線維芽細胞を用いて iduronate sulfatase 活性が測定され，患者の診断が行われるようになったが，保因者に関しては未解決な点が多く，白血球酵素活性が正常値を示すこともある。従って諸種酵素源を用いて保因者の酵素検索を行った。

方　　法

Hunter 症候群の母親4例について，血清，白血球，皮膚線維芽細胞を用い，iduronate sulfatase 活性の検討を行った。

結　　果

表の如く，患者では血漿，白血球，皮膚線維芽細胞の何れにも活性を認めなかった。しかし保因者である母の血清酵素は正常活性を示し，白血球酵素は3例のうち1例は正常であった。また皮膚線維芽細胞を用いた1例は正常活性を示した。

考　　察

血漿，白血球，皮膚線維芽細胞など日常用いられる酵素源では，Hunter 症候群の保因者は必ずしも中間的な活性を示さず，その診断にはかなりの困難があることが示された。伴性劣性遺伝の場合，保因者の正確な診断のためには，線維芽細胞のクローン化が必要と思われるが，操作が複雑で日常の臨床には応用が困難である。一方G－6－PD deficiency や Lesch-Nyhan 症候群

で，毛根中の酵素測定により保因者の診断が可能であることから，本疾患への応用の可能性が推測される。現在我々は毛根を用いた保因者診断について検索中である。

要　　　約

Hunter 症候群の発生予防には保因者の確実な診断が必要であり，血漿，白血球，皮膚線維芽細胞を用いて，保因者の iduronate sulfatase を測定した。その結果，保因者では正常活性を示すことがあり，理想的な酵素源となりにくいことが示された。一方酵素源として毛根使用の可能性が示唆された。

表　Hunter 症候群患者および保因者の血漿，白血球
皮膚線維芽細胞　iduronate sulfatase 活性

対　　象	Iduronate sulfatase 活性（nmole/hr/mg protein）		
	血　　漿	白 血 球	皮膚線維芽細胞
症例　1	0.01	0.08	0
2	0	0.08	n. d.
3	0	0	n. d.
4	n. d.	n. d.	0
症例1の母	0.12	4.1	n. d.
症例2の母	0.26	6.4	n. d.
症例3の母	0.18	2.7	n. d.
症例4の母	n. d.	n. d.	3.60
対　照	0.19±0.03 （n=8）	9.1±3.3 （n=14）	5.22±2.29 （n=23）

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

Hunter症候群はiduronate sulfatase欠損によって起こるムコ多糖代謝異常症で,伴性劣性に遺伝する。本症の発生予防のためには,患者の適確な診断と保因者の検索が必要となる。最近血漿,白血球,皮膚線維芽細胞を用いてiduronate sulfatase 活性が測定され,患者の診断が行われるようになったが,保因者に関しては未解決な点が多く,白血球酵素活性が正常値を示すこともある。従って諸種酵素源を用いて保因者の酵素検索を行った。