

先天性代謝異常症のモニタリングに関する研究

小委員会のまとめ

分担研究者 林 昭

研究協力者 北川 照男 藪内 百治 三輪 史朗

多田 啓也 松田 一郎 宮井 潔

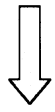
武内 望

このグループの本年度の目標を大別すると、病態の解析と新しいマス・スクリーニング技術の開発にしばられる。いずれもグループとしてではなく個々の研究が中心となっている。

前者に属するものとしては、ゴーシェ病の病型に関する研究（北川）、モルキオ症候群の酵素診断（藪内）、ヒスチジン血症の genetic marker、皮膚ヒスチダーゼ・尿中 FIGLU 量（松田）、高オルニチン血症の病態に関する研究（多田）などで、いずれも代表的な先天性代謝異常症をモデルに臨床酵素学的な立場から病態解析がおこなわれた。共通した成果としては、遺伝的異質性の重要性の認識で、この成果の一部は、すでに患者の治療にも反映されつつあり、班全体の意向ともマッチしている。

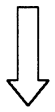
後者も研究が進展中であるが、まず宮井（先天性甲状腺機能異常）および三輪（赤血球酵素異常症とヘモグロビン異常症）は、すでにおこなわれてきたマス・スクリーニングの反省をもちかねて新しい見地からこれら疾患のみなおしをはかろうとしている。武内（リポ蛋白異常症のスクリーニング）は、従来からの特定の脂質の変動から脱却して遺伝子マーカーとしてより価値のあるアポ蛋白成分を目標に新しいマス・スクリーニング法の確立を目指している。林（新生児異常ヘモグロビン症を対象とする新しいマス・スクリーニング法および一次構造決定法の開発）は、ガスリー法と同様に、ろ紙にしみ込ませた微量の乾燥血液を試料とする異常ヘモグロビン症全般の新しいマス・スクリーニング法を完成した。この異常ヘモグロビン症は、世界的にみて遺伝子マーカーとしての価値の最も高い疾患で人類遺伝学的には優性遺伝病の動きを知る上に、臨床医学的には環境要因の調整のみならず遺伝要因そのものの操作による治療に最も近い疾患であるという点で、これまでに外国と比較しうるデータのないわが国ではきわめて重要なものと考えられる。

この先天性代謝異常グループは、対象とする疾患があらゆる疾患のモデル疾患である関係上、疾患グループの中でも最も中心的存在であり、このグループに課せられた使命は重大である。とくに北川、藪内、林はすでに2年目に入っており、3年目のまとめの時期も近づいているので、最終年度に向けてより一層の努力を必要とされる。



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



このグループの本年度の目標を大別すると、病態の解析と新しいマス・スクリーニング技術の開発にシぼられる。いずれもグループとしてではなく個々の研究が中心となっている。前者に属するものとしては、ゴーシェ病の病型に関する研究(北川), モルキオ症候群の酵素診断(藪内), ヒスチジン血症の genetic marker, 皮膚ヒスチダーゼ・尿中 FIGLU 量(松田), 高オルニチン血症の病態に関する研究(多田)などで、いずれも代表的な先天性代謝異常症をモデルに臨床酵素学的な立場から病態解析がおこなわれた。共通した成果としては、遺伝的異質性の重要性の認識で、この成果の一部は、すでに患者の治療にも反映されつつあり、班全体の意向ともマッチしている。