

# ヒスチジン血症の genetic marker, 皮膚ヒスチダーゼ・尿中 FIGLU 量

松 田 一 郎  
遠 藤 文 夫  
永 田 憲 行  
松 尾 清 巧  
(熊本大学小児科)

昭和53年、厚生省は新生児マススクリーニングを行うことを決め、熊本県でもその普及率は98%に達している。今回われわれはこのスクリーニングにより発見されたヒスチジン血症の患者20名について、その genetic marker である皮膚ヒスチダーゼ活性・尿中 FIGLU 排泄量を検討した。(FIGLU : formiminoglutamic acid)

## 方法及び対象

64,856 人について Guthrie 法による新生児マススクリーニングを施行し、20 人のヒスチジン血症の患者(12名:男子, 8名:女子)を発見した。血清ヒスチジン値が6.0mg/100ml 以上、薄層クロマトグラフィでウロカニン酸陰性のものをヒスチジン血症と診断した。

皮膚ヒスチダーゼは  $^{14}\text{C}$ -histidine を用いた radiochemical assay 法を、また尿中 FIGLU は100 mg/kg histidine 経口負荷後6時間尿を集めて酵素法により測定した。成人41人、小児14人を正常対照とした。

## 結果及び考按

患者、患者同胞、両親および成人、小児の対照について皮膚ヒスチダーゼ活性値は図1に示した如くであった。患者と両親 ( $p < 0.005$ )、患者と正常対照 ( $p < 0.005$ )、両親と正常対照 ( $p < 0.05$ ) の間には推計的に有意差がみとめられた。しかし各群のなかではその値はかなり広く分布していた。たまたま血縁関係のみとめられた一家系について詳細に histidase を測定した結果は図2に示した。

患者、患者同胞、両親および成人、小児の対照について得た尿中 FIGLU は図3に示した。患者と正常対照 ( $p < 0.005$ )、両親と正常対照 ( $p < 0.005$ )、患者と両親 ( $p < 0.05$ ) の間には推計的に有意差がみとめられた。

皮膚ヒスチダーゼと尿中 FIGLU の関係は図4に示した。両者間には推計的な相関関係が成立した。

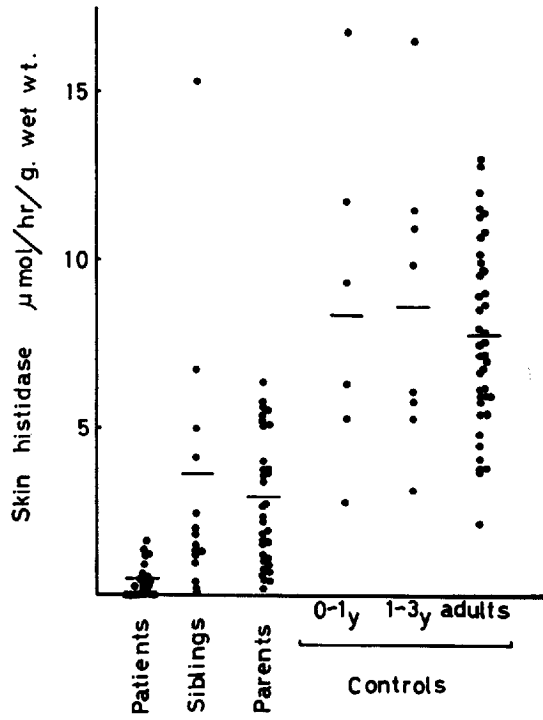


図 1

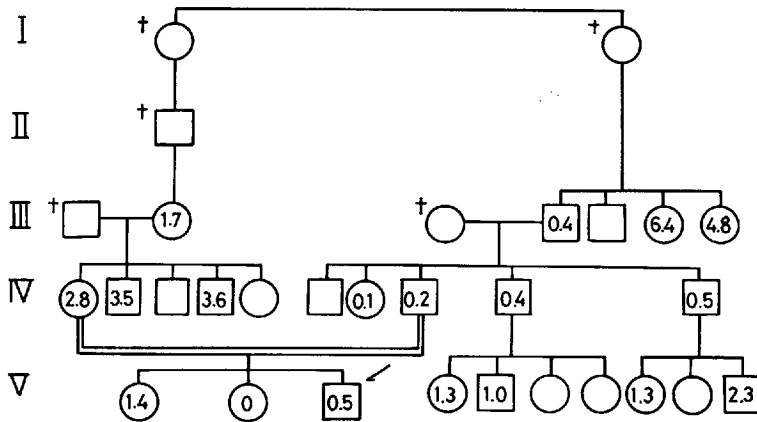


図 2

皮膚ヒスタダーゼ活性値、尿中 FIGLU いずれもヒスタジン血症の genetic marker として使用出来るものと思われた。ただし正常対照、患者、両親 (obligate carrier) いずれの場合もそれらの値はかなり広く分布することも判明した。血縁関係のある家系内でも同様の傾向がみとめられた。この疾患はこれまでも heterogeneity \*のあることで知られており、今回の結果もそれを示唆していた。同一家系内にこのようなことが認められることから、ヒスタジン血症

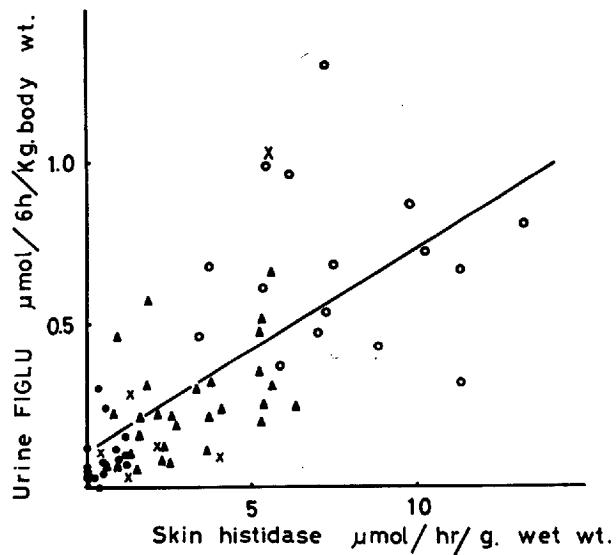
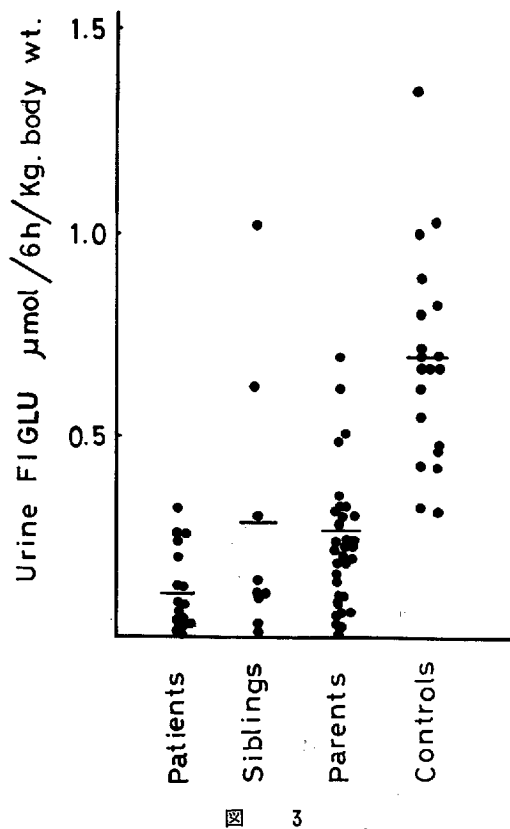


図 4

は常染色体劣性遺伝に加えて、なんらかの modified gene の存在することも推定された。もししたら allelism があるのかもしれない。



## 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



昭和 53 年,厚生省は新生児マススクリーニングを行うことを決め,熊本県でもその普及率は 98%に達している。今回われわれはこのスクリーニングにより発見されたヒスチジン血症の患者 20 名について,その genetic marker である皮膚ヒスチダーゼ活性・尿中 FIGLU 排泄量を検討した。(FIGLU:formiminoglutamic acid)