

# 毛根による遺伝性疾患の系統的診断法の確立

荻田善一

(富山医科薬科大学和漢薬研究所)  
(病態生化学部門)

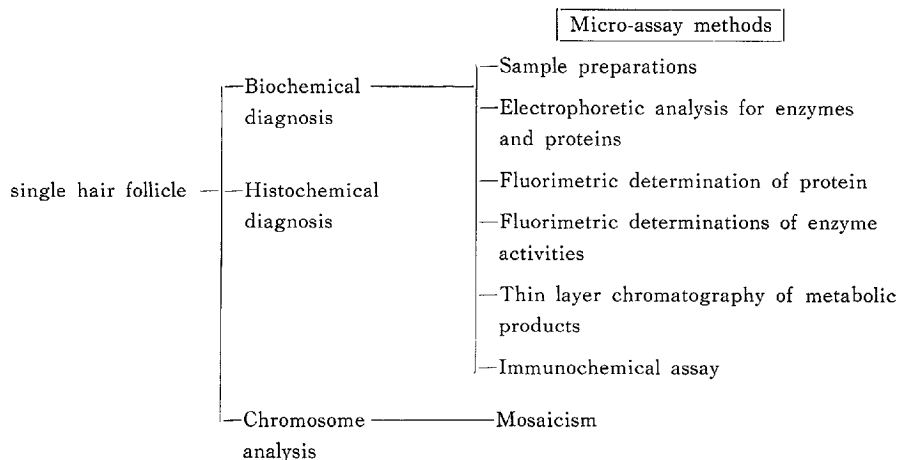
遺伝性代謝異常症ならびに保因者の診断には、血清・尿・唾液などの体液成分や赤血球や白血球ならびに培養によって得られる線維芽細胞が試料として用いられてきた。最近になって頭髪から得られた毛根が伴性遺伝形質の保因者の生化学的方法による検出に非常にすぐれた試料であることが報告されてきた。なぜならば、毛根はわずかの数の起原細胞より発生するので伴性劣性遺伝子のヘテロ接合体（女性）におけるモザイク的発現を知ることによって、保因者の検出が可能であるからである。さらに培養することなしに直接モザイク型染色体異常症ならびに常染色体性異常症の生化学的診断にも利用できる可能性がある。本研究の目的は、毛根を試料とする遺伝性疾患ならびに染色体異常症の系統的診断法を確立することにある。

1. 1本の毛根を用いる生化学的診断法に適した微量電気泳動法を確立し、酵素蛋白成分や SDS 処理変性蛋白成分の、より解像力の高い泳動分離条件とオートラジオグラム法や蛍光基質を組合せることによってより鋭敏な酵素活性検出法を完成した。

2. 放射性基質の混合により、X染色体性遺伝子に支配される HGPRT 酵素活性、常染色体性遺伝子による APRT 酵素活性を、1本の毛根から同時にオートラジオグラムによって検出する方法を確立した。本方法により、Lesch-Nyhan 患者と保因者（母親）を診断し、再発性尿路結石症患者が、APRT 酵素の完全欠損症であることを診断した。本症例は世界で5番目であり、わが国で初めての症例であった。

3. 蛍光基質によって GM<sub>2</sub>-ガングリオシドーシス患者ならびに保因者を毛根を用いて診断

毛根を試料とする遺伝性疾患の系統的診断法の開発予定表



する方法を確立した。

4. 毛根を用いる染色体分析に必要な処理法について検討した。これらの方法の組合せによる遺伝性疾患の系統的診断法を確立しつつある。

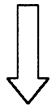
#### 研 究 発 表

- 1) 荻田善一, 磯部正治, 岩橋寛治, 片山和信, 有馬正高, 河野恭義: 毛根を試料とする痛風体質診断法の確立, 日本臨床代謝学会記録 XVII, 202~203,
- 2) 荻田善一, 林 真一, 林 和子: 毛根を試料とする GM<sub>2</sub>-ガングリオシドーシス診断法の確立, 日本臨床代謝学会記録XVII, 200~201,
- 3) 長田尚夫, 井上武夫, 平野昭彦, 田中一成, 荻田善一, 磯部正治, 林 真一: Adenine Phosphoribosyltransferase 完全欠損による 2, 8-dihydroxyadenine 結石症例, 臨床泌尿器科, 医学書院, : 34(10) : 981~984,



## 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



遺伝性代謝異常症ならびに保因者の診断には、血清、尿、唾液などの体液成分や赤血球や白血球ならびに培養によって得られる線維芽細胞が試料として用いられてきた。最近になって頭髪から得られた毛根が伴性遺伝形質の保因者の生化学的方法による検出に非常にすぐれた試料であることが報告されてきた。なぜならば、毛根はわずかの数の起原細胞より発生するので伴性劣性遺伝子のヘテロ接合体(女性)におけるモザイク的発現を知ることによって、保因者の検出が可能であるからである。さらに培養することなしに直接モザイク型染色体異常症ならびに常染色体性異常症の生化学的診断にも利用できる可能性がある。本研究の目的は、毛根を試料とする遺伝性疾患ならびに染色体異常症の系統的診断法を確立することにある。