

「複合糖質代謝異常症の出生前診断、 保因者診断法」の検討

山 科 郁 男
(京都大学薬学部生化学)

複合糖質代謝異常症および類似疾患に関して次のような研究を行った。

1. アスパルチルグリコシラミン尿症 (AGU) について

本症患の多発するフィンランドより送られた患者尿，保因者尿についてグリコアスパラギンの定量，分離，構造決定を行った。その結果，本症のスクリーニングのためには，別に調製したアスパルチルグリコシラミンアミダーゼを尿に加えてインキュベートし，生成する N-アセチルグルコサミンを定量する方法が最も鋭敏かつ簡便な方法であることを見出した。しかし，本法によって保因者を検出することは困難である。

なお，培養線維芽細胞を用いれば，他のリソソーム酵素欠損症の場合と同様，患者，保因者の検出，さらには出生前診断を行うことも可能である。われわれは酵素アッセイに必要な基質を用意している。

2. Lowe 症候群について

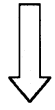
患者，保因者，正常者についてさらに例数をふやし，皮膚線維芽細胞を培養して活性硫酸 (PAPS) 分解活性を測定した。その結果患者細胞はすべて著しく亢進した値を示し，保因者細胞はその約 $\frac{1}{2}$ の活性を示した。従って培養線維芽細胞を用いる，患者・保因者の検定，出生前診断も可能であると考えられる。

3. 複合糖質代謝異常症の新たな検出法について

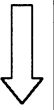
ムコ多糖症，糖タンパク質代謝異常症，一部の糖脂質代謝異常症においては尿中のアミノ糖の総量に顕著な増大を伴うのが普通である。このことを利用し，少量の尿試料についてアミノ糖 (グルコサミンとガラクトサミン) を分別定量することによって代謝異常をスクリーニングすることを考え，種々の検討の結果，その方法を確立した。この方法を既知の疾病について適用したところ，ムコ多糖症，Lowe 症候群などを容易に検出することができた。なお，スクリーニングの過程でガラクトサミン含量の異常に高い尿を見出したので，現在さらに詳しく検討中である。

発 表

H. Yoshida, S. Fukui, I. Yamashina, T. Tanaka, T. Sakano, T. Usui, T. Shimotsuji, H. Yabuuchi, M. Owada, T. Kitagawa; Elevated degradation of active sulphate (3'-phosphoadenosine 5'-phosphosulphate, PAPS) in skin fibroblasts from patients with Lowe's syndrome, Nature, submitted.



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



複合糖質代謝異常症および類似疾患に関して次のような研究を行った。