

診断技術の向上に関する研究

—小児科グループ研究班のまとめ—

研究協力者代表	松	田	一	郎
研究協力者	多	田	啓	也
	一	色		玄
	鈴	木	義	之
	岡	田	伸	太 郎
	大	浦	敏	明

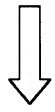
本研究班は厚生省が行っている先天代謝異常新生児マススクリーニング患児やその他の先天代謝異常症罹患患児について、より少ないサンプルで、より精度の高い診断を下すための技術開発を目的として組まれたものである。

多田は近年症例数が増加しつつある乳酸・ピルビン酸代謝異常の診断技術開発の1つとして、特に測定が困難とされていたピルビン酸カルボキシラーゼについて検討した。末梢白血球をそのまま検査材料に用いたのでは活性値が低く誤診を招きやすいが、PHAで幼若化したリンパ球を用いると皮膚培養細胞程ではないが十分に診断出来ることを示した。一色はアシルスルファターゼAを純化し、それを用いて抗体を作成し免疫化学の手法をとり入れ、この酵素欠損による metachromatic leukodystrophy, multiple sulfatase deficiency について検討した。前者は本酵素の質的な異常による疾患であるが、後者は量的な異常によることを推定した。

鈴木・岡田はいずれも羊水診断の精度向上をめざした研究を行った。鈴木はNADHサイクリング系を利用して微量のガラクトース測定法を開発し、ガラクトセレブロンダーゼ活性に応用する技術を開発した。岡田は酸性 β ガラクトシダーゼを組織化学的に染色し、単一培養細胞の酵素活性測定を試み羊水診断に利用出来ることを確認した。

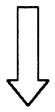
大浦は厚生省スクリーニングで発見された悪性高フェニルアラニン血症の1つであるジヒドロピオプテリン合成酵素欠損症患者にBH₄ (2.5 mg/kg)を投与し、血中フェニルアラニン値の変動をみるのが診断に有用であることを示した。なおこの方法は治療にも効果がある。

松田は厚生省スクリーニングで発見されたメープルシロップ尿症(MSUD)などの患者由来のリンパ球株の保存状況を報告し、このリンパ球を用いてチロジン血症の診断の可能性を検討した。



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



本研究班は厚生省が行っている先天代謝異常新生児マススクリーニング患児やその他の先天代謝異常症罹患患児について、より少ないサンプルで、より精度の高い診断を下すための技術開発を目的として組まれたものである。