

# 培養リンパ球を利用した先天性代謝異常症の 確定診断，細胞バンクの試み

松 田 一 郎  
赤 星 泉  
遠 藤 文 夫  
(熊本大学医学部小児科)

## I. 先天代謝異常症患者由来リンパ球の株化とその保存状況

ヒトリンパ球に EB ウイルスを試験管内で感染させると B cell の一部が transform し，増殖を重ね，培養株を樹立することが出来る。この株を dimethyl-sulfoxide を入れて液体窒素中に生存したまま保存することが可能である。現在までに表 1 に示したような疾患患者由来の株を樹立し保存している。

表 1 Lymphoid cell lines established from the patients with various congenital metabolic disease

Fucosidosis	1
Fabry disease	1
Fabry disease carrier	1
Methylmalonic acidemia	1
Propionic acidemia	1
Lactic acidosis	2
Hypertyrosinemia	1
Gaucher disease	1
OCT deficiency	1
Hyperprolinemia	1
Ketoacidosis	1
PKU	1
MPS III (?)	1
Ataxia teleangiectasia	2
Citrullinemia	4
MSUD	5

## II. 培養リンパ球を利用したチロジン血症の診断

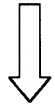
遺伝性高チロジン血症の病因はなお明確ではない。LaDu らの報告以来多くの報告者が PHPP Oxidase の低下を肝，白血球で証明している。一方，Liudblad らは遺伝性高チロジン

血症患者尿中に succinylacetone と succinylacetoacetate を見出し, fumarylacetoacetate または maleylacetoacetate が還元されてできたものと推定した。その後, 彼らは患児では fumarylacetoacetase (EC, 3, 7, 1, 2) が欠損していることを証明した。

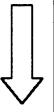
われわれは末梢白血球と培養リンパ球を用いて, fumarylacetoacetase 活性測定が可能かどうかを検討した。

基質の fumarylacetoacetate は Darwinらの方法に従い, ラット肝の homogentigicase 画分を用いて, homogenetic acid から生合成した。測定は Edward and Knox らの方法に従って行った。

0.1 M 磷酸カリウム緩衝液, 25  $\mu$ M fumarylacetoacetate を37°C 5分間 preincubation 後, 培養リンパ球もしくは白血球の homogenate 上清を加えて反応を開始した。fumarylacetoacetate の紫外吸収 (A 330) の減少を記録して活性値を算出した。末梢白血球および培養リンパ球両者とも十分な活性が検出された。チロジン血症由来の培養リンパ球については目下検討中である。



**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



- . 先天代謝異常症患者由来リンパ球の株化とその保存状況
- . 培養リンパ球を利用したチロジン血症の診断