

## メープルシロップ尿症の異質性と保因者診断について

楠 智 一

(京都府立医科大学小児科)

遺伝性代謝疾患の異質性を明らかにすることと、保因者診断法を確立することを目的とし、今年度はメープルシロップ尿症を対象疾患とし、本症における臨床症状の多様性と血球や線維芽細胞を用いた保因者診断の可能性について検討を加えた。

症例は現在2歳6ヵ月の女児で、新生児期のマスキリーニングでメープルシロップ尿症を疑われた。当科入院時の生後11日目にはすでに嗜眠傾向と著明な後弓反張位がみられ、少しの刺激にて強直性けいれんが誘発された。血中ロイシン値は  $47 \text{ mg/dl}$  と著明な高値をみたが、本患児は交換輸血や腹膜透析なしで救命し得た。その後はロイシン、イソロイシン、バリン除去ミルク（雪印）を使用し、比較的良好な経過をみているが、DQ 60前後と発達のおくれと、脳波異常を残している。現在でも、厳格な食事治療にもかかわらず、発熱時、下痢の際にはいわゆる acute episode を容易に惹起してくる。この acute episode の際、血中のアロイソロイシンの消長は、メープルシロップ尿症の病態を非常によく反映することが判明し、本症の経過を観察する上で重要なパラメーターの一つであると考えられる。

ロイシン、イソロイシン、バリンの経口負荷（150 mg）では、これらのアミノ酸の血中曲線は両親と対照者で差がなく、本法でヘテロ保因者を診断することは不可能であると思われた。

末梢血白血球、リンパ球で  $^{14}\text{C}$ -leucine を基質として decarboxylase 活性を測定した（表）。本法でも、両親をヘテロ保因者であると診断することは不可能であった。今後、リンパ芽球、線維芽細胞を用いて検討し、本症の確実な保因者診断法を追究して行きたい。さらに羊水培養細胞でも同様に検討し、本症の出生前診断の可能性も明らかにしたい。

表1 Decarboxylase Activity

	WBC	Lymphocyte
Patient	14.2*	N.D.
Father	21.5	34.2
Mother	30.2	27.0
Control	$31.5 \pm 2.9(4)$	$40.3 \pm 6.8(8)**$

\* nmoles per  $1 \times 10^8$  cells, 90 min.

\*\* Mean  $\pm$  1SD (No.)



**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



遺伝性代謝疾患の異質性を明らかにすることと、保因者診断法を確立することを目的とし、今年度はメープルシロップ尿症を対象疾患とし、本症における臨床症状の多様性と血球や線維芽細胞を用いた保因者診断の可能性について検討を加えた。