

事が可能となると期待できる。しかし、アルギニノコハク酸尿症では、発育環が出来ないと言われているにもかかわらず、我々の症例では血中シトルリンが高値を示していた事から陽性を呈し、また、新生児期に死亡し、早期治療が必要なO T C欠損または、C P S欠損に基づく高アンモニア血症をスクリーニングできないなど、なお幾つかの問題が残されており、今後更に検討を加え、この方法を改良してゆきたいと考えている。

## 新生児乾燥汙紙血を用いた抗甲状腺抗体検出による 母子の甲状腺疾患

熊本大学医学部小児科 藤本 茂紘  
児玉美穂子  
松田 一郎

〈目的〉新生児乾燥汙紙血中の抗甲状腺抗体を測定することにより母子間の抗甲状腺抗体の動向ならびに甲状腺疾患の発見することを目的とする。

〈対象と方法〉生後4～5日に採取された新生児乾燥汙紙血中の抗甲状腺抗体（マイクロソーム抗体）を私達が行っている方法で測定し、 $2^2 \times 10$ 以上を陽性とした。陽性者は生後1カ月に母子ともに外来受診してもらい臨床症状、血中 $T_3$ 、 $T_4$ 、 $T_3U$ 、TSH、抗マイクロソーム抗体を測定した。その後3ヶ月、6ヶ月と経時的に観察した。

〈成績〉1,853名の新生児のうち陽性者は67名（3.6%）であった。このうち51組の母子が外来受診した。精査の結果母親で異常者は11名（hyperthyroidism 5名、 $T_4$ 軽度上昇2名、 $T_3$ 軽度上昇1名、hypothyroidism 1名、 $T_3$ 軽度低下2名）、児での異常者は4名（infantile transient TSH nemia 2名、hyperthyroidism 1名、 $T_4$ 軽度上昇1名）であった。抗マイクロソーム抗体は母親の方が児に比べ力価が高い傾向がみられた。その後の経過観察（3ヶ月ないし6ヶ月）では、母親の抗マイクロソーム抗体は上昇傾向を示し、児は6ヶ月すぎるとほとんどの者が陰性となった。血中ホルモンの動向では母親の hyperthyroidism 5名のうち3名が経過観察できたが1名は症状著明のため治療を依頼した。1名は正常化し残り1名は低下症となった。hypothyroidism の1名は訴えはないがTSHの上昇が著明となったため $l-T_4$ を投与して経過観察中である。 $T_4$ が軽度上昇していた者のうち1名は低下症となったが、軽度のため加療せず経過観察中である。児では Transient TSH nemia の2名は経過とともに正常化した。しかし hyperthyroidism の児は goiter や exophthalmos

は認めないが食欲亢進、身長の過伸を認め、かつ体重増加がわるく現在(9カ月)も $T_3$ の上昇を認める。

〈まとめ〉本法は代謝性疾患やクレチン症のマス・スクリーニングと併行して検出でき、かつ子にかぎらず母体の甲状腺疾患の発見に寄与する面が多い。また母子間の抗甲状腺抗体の動態や現在のところ原因のはっきりしない transient TSH nemia の病態解明のきっかけを与えてくれるものではないかと推測している。

## DHPR 欠損症の赤血球による酵素診断と 乾燥濾紙血液を用いたスクリーニング法

東北大学医学部小児科 多田 啓也  
成沢 邦昭  
新井 宜博

Dihydropteridine 還元酵素 (DHPR) 欠損症は早期からの低フェニールアラニン療法にもかかわらず、神経症状が進行する疾患であり、神経伝達物質による早期治療が必要とされている。従って、早期診断法の確立が望まれ種々検討されている。今回、我々は赤血球で酵素学的診断が可能であり、又、乾燥血液濾紙を用いて DHPR 欠損症のスクリーニングが可能であることを明らかにしたので報告する。

### 1. 赤血球の DHPR 活性

DHPR 活性の測定は 6-methyltetrahydropterin 及び NADH の存在下で ferricytochrome C の還元をみる方法で行った。赤血球 DHPR 活性は溶血液の Hb 量 0.1 から 1.0 mg 迄直線時に増加する。洗浄赤血球を用いた DHPR 活性はコントロールが  $3.28 \pm 0.72$  nmoles/min/mg Hb. (n=20) で、患者 M.S. 及び K.S. は検出されず、その両親は父：1.87，母：1.65 nmoles/min/mg Hb であった。

以上の結果は赤血球 DHPR 活性の測定が患者及び保因者の検索に有用であることを示している。

全血を用いての DHPR 活性は mg Hb 当りにして、洗浄赤血球の値とはほぼ等しく、血清や白血球、血小板の混入が赤血球 DHPR 活性に影響を与えないことを示している。本法は  $5 \mu\ell$  の全血で測定可能な程の感度を有しており、新生児を対象とした DHPR 欠損症の診断法に有用である。

### 2. 乾燥濾紙血液の DHPR 活性

図 1 は直径 5 mm の乾燥血液濾紙ディスクを用いて DHPR 活性を測定した結果である。コントロ



**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



目的 新生児乾燥浜紙血中の抗甲状腺抗体を測定することにより母子間の抗甲状腺抗体の動向ならびに甲状腺疾患の発見することを目的とする。