

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 乾燥沨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, 乾燥血液沨紙を用いて 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 ± 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 μ l 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。

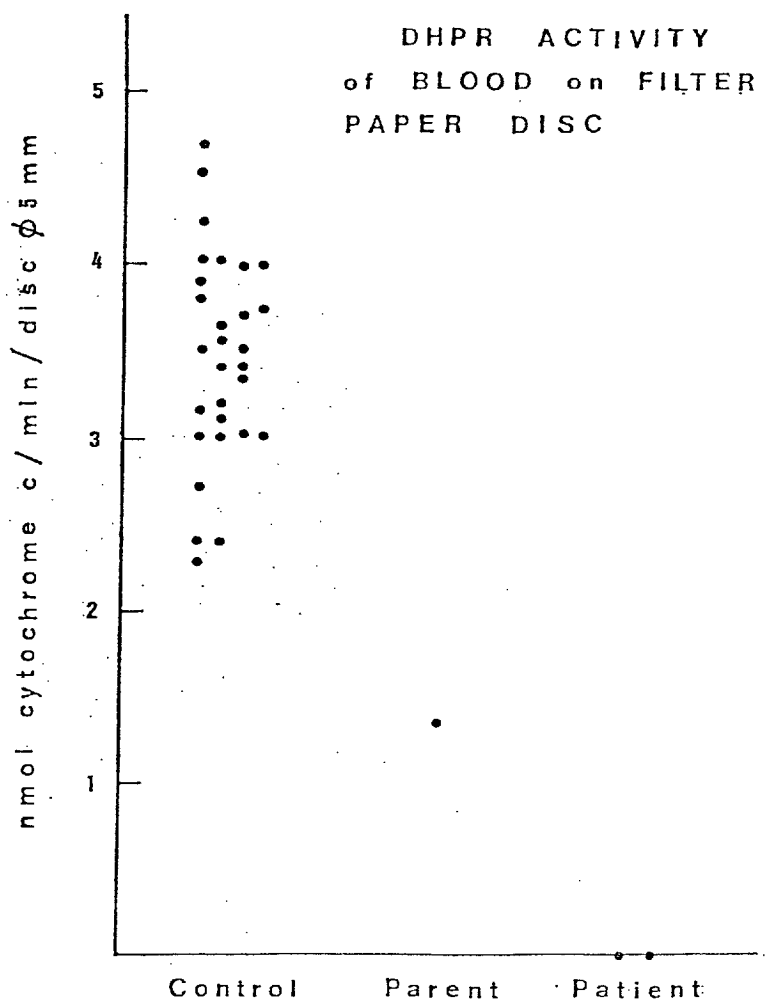
2. 乾燥沨紙血液の DHPR 活性

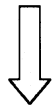
図 1 は直径 5mm の乾燥血液沨紙ディスクを用いて DHPR 活性を測定した結果である。コントロ

ール29例の活性は 3.37 ± 0.69 nmol/min/disc であり、患者 K.S 及び M.S は検出出来ず、父親は 1.35 nmol とコントロールの約50%値を示した。

乾燥濾紙血液の保存状態による DHPR の安定性をみると30°Cで10日間は全く活性の低下をみず、きわめて安定な酵素であることを示している。

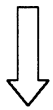
以上の結果は乾燥濾紙血液が DHPR 欠損症のスクリーニングに十分に使用しうることを示しているだけでなく、血液採取の容易さ、運搬、保存に便利であることから新生児のマス・スクリーニングに有用な方法と思われる。





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



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。