

したがってこの方法は、器具として蛍光クロマトスキャナーを要するが、ガラクトース血症の鑑別に有用なものとする。

ガラクトース血症Ⅲ型の新しいスクリーニング法

名城病院小児科 川村 正彦
名古屋市衛研 藤村 有信

ガラクトース血症Ⅲ型（4-Epimerase 欠損症）のスクリーニング法としては、この研究班会議で発表し、現在実用化されている Epimerase 酵素活性を直接測定する Epimerase test がある。今回は新たに血液濾紙上の UDP-galactose (UDP-gal) の微量蛍光定量法を開発した。本法は Epimerase 欠損症の裏からの確定診断法となる。

<測定原理>

UDP-gal が Epimerase により UDP glucose となるのでこれに UDP glucose dehydrogenase を作用させると UDP-glucuronate になる、この時 NAD が NADH となり蛍光を発するので、この蛍光を測定することにより UDP-glucose 量を知ることが出来る。

<試薬>

13mM NAD (ベーリンガー)	10 $\mu\ell$
Epimerase 原液 (20 $\mu\text{/m}\ell$) の $\frac{1}{100}$ 希釈液	
1M Tris-HCl Buffer pH 8.0	10 $\mu\ell$
UDP-glucose dehydrogenase (ベーリンガー)	
原液 (0.6 $\mu\text{/m}\ell$) の $\frac{1}{20}$ 希釈液	10 $\mu\ell$
合計	40 $\mu\ell$

変形固定した血液濾紙 直径 3 mm 1 コ

↓ 37°C 1時間 incubate

3 m ℓ H₂O を加える

↓

NADHの蛍光を測定する

この方法で定量も出来るし半定量も出来る。正常値は UDP-galactose 0~2 mg/d ℓ であり、Epimerase 欠損症では異常値 (多分 10mg/d ℓ 以上……20~50mg/d ℓ) をとる。



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



ガラクトース血症亜型(4-Epimerase 欠損症)のスクリーニング法としては、この研究班会議で発表し、現在実用化されている Epimerase 酵素活性を直接測定する Epimerase test がある。今回は新たに血液濾紙上の UDP-galactose(UDP-gal)の微量蛍光定量法を開発した。本法は Epimerase 欠損症の裏からの確定診断法となる。