

ガラクトセミアのスクリーニングに関する検討 ポイトラー・テストで検出されないG6PD欠損症

岡山大学医学部名誉教授 高坂 睦年
岡山大学医学部脳代謝研 美澄 博雅
国立岡山病院小児科 市場 洋三
岡山県環境保健センター 和田 洋

Galactosemia のマス・スクリーニングの方法として Gal-1-P uridyltransferase の assay が広く使われている。この方法は Gal-1-P → Glucose-1-P → G-6-P → 6-PG の一連の反応を利用して Gal-1-P uridyltransferase の活性を検出する方法である。この一連の反応に関与する酵素の活性が低下した場合には、本法 (Beutler テストと略) で陽性になる可能性がある。G-6-PD 欠損の Negro type (A⁻) では本法は正常者と変らない結果を示すと報告されている。しかし溶血性貧血を起こす重症の G6PD 欠損症は Beutler テストでスクリーニングされると報告されている (1)。日本でも年間 200 万人近い新生児が Beutler テストで検査されている。しかし G6PD 欠損症がスクリーニングされたという報告はなかった。Beutler テストで G6PD 欠損症のスクリーニングの可能性について検討した。

方法：① Beutler テストはマス・スクリーニングに使用されている方法に準じて実施した。② G6PD テストは Beutler & Mitchell の方法 (2) を改変した。3mm の血液濾紙 disc を緩衝液で 1 時間抽出後に反応液を加え反応させた。反応液の蛍光の弱い検体 (全体の 1~3%) を選択した。③ 電気泳動、血液濾紙抽出液を polyacrylamide slab gel の上に添加して、180V、5~6 時間泳動する (3)。④ G6PD の酵素学的検討は WHO の方法に準じた。

結果および考案：G6PD テストによる約 2,000 人の新生児 (男児) の検査で、軽度の G6PD 活性の低下を認めた検体は 90 例である (全体に対して 4.5%)。これらのうちで G6PD の電気泳動で移動度の変化を認めたものが 5 例である。このような変異型の出現率は 0.25% であった。酵素学的性状は表に示した。何れの症例でも赤血球 G6PD 活性は正常者のそれに対して 18-50% の活性であるが Beutler テストでは検出されなかった。

臨床的に溶血性貧血として発見された G6PD 欠損症 (活性は対照の 2% 以下) の場合は、G6PD テストで著明な活性の低下を示した。しかし Beutler テストでは微かに活性の低下を示すのみであり Beutler テストで陽性とは判定されなかった。以上より G6PD 欠損症のために Beutler テストが陽性となる例は極めてまれであると考えられる。

引用文献

- 1) E. Beutler & M. C. Baluda, J. Lab. Clin. Med. **68**, 137 (1966)
- 2) E. Beutler & M. Mitchell, Blood **32** 816 (1968)
- 3) M. Schmukler, Biochim, Biophys. Acta, **214**, 309 (1970)

Biochemical Characteristics of G-6-PD									
Cases	RBC activity	Electro-phoretic movility	Km NADP μ M	Km G-6-P μ M	2d-G6P utili- zation	deamino- NADP utili- zation	Gal-6-P utili- zation	Heat stability	pH optima
Normal B			3.1 -3.6	28 ~32	3.2 ~4.3	45 -57	2.9 ~4.0	stable 80-90% at 20 min	8.5 9.0
1	3.5	Fast	4.6 -6.6			42%			
2	1.4	Fast	3.6	42.2		37.3	3.1	78%	8.5
3		Fast		43		43%		76%	9.0
4	3.4	Fast	5.2	29.9		35.4	2.9	87%	8.5
5	0.85	Fast	2.9	23	5.2	44.9	2.4	84.6%	9.0

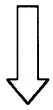
Wilson 病などの検査適期に関する検討

国立神経センター疾患研究第二部 有馬 正高
 東邦大学小児科 青木 継稔
 四宮 雅子
 佐藤 重雄

研究目的：私どもは、Wilson 病の早期スクリーニング法として低セルロプラスミン 血を検出する方法を開発しすでに発表した。本年度は、Wilson 病をスクリーニングする時期を検討し、さらに Wilson 病のスクリーニングに対する希望を調査実施した成果も併せて報告する。

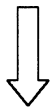
研究方法：

- 1) 試料採集；東京都大田区糞谷保健所および大森保健所において3～4カ月，1歳6カ月および3歳児健診に訪れた乳幼児，さらに東邦大学医学部付属大森病院の任意乳幼児健診に訪れた乳幼児を対象として，耳朶をランセット針にて穿刺し採血した毛細ヘマトクリット管血，濾紙血斑である。毛細ヘマトクリット管血は採取後数時間以内に11,000回転5分間遠心し血清を分離した。



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



Galactosemia のマス・スクリーニングの方法として Gal-1-Puridyltransferase の assay が広く使われている。この方法は Gal-1-P Glucose - 1 - P G-6-P 6-PG の一連の反応を利用して Gal-1-Puridyltransferase の活性を検出する方法である。この一連の反応に關与する酵素の活性が低下した場合には、本法(Beutler テストと略)で陽性になる可能性がある。G-6-PD 欠損の Negrotypе(A)では本法は正常者と変らない結果を示すと報告されている。しかし溶血性貧血を起こす重症の G6PD 欠損症は Beutler テストでスクリーニングされると報告されている。日本でも年間 200 万人近い新生児が Beutler テストで検査されている。しかし G6PD 欠損症がスクリーニングされたという報告はなかった。Beutler テストで G6PD 欠損症のスクリーニングの可能性について検討した。