

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 繼稔
 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附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。

- 2) セルロプラスミン測定；毛細管ヘマトクリット管血清は、免疫プレート法、濾紙血斑は Paraphenylenediamine oxidase 法によった。
- 3) アンケート調査；上記保健所を訪れた乳幼児健診の場合において来所した保護者について実施した。

成績および結論：

- 1) スクリーニング成績；免疫プレート法においては、3～4カ月児867名について疑陽性者7名（0.8%）、7～8カ月児28名について疑陽性者0名、1歳6カ月児1,243名について疑陽性者3名（0.24%）、3歳児148名について疑陽性者2名（1.35%）であった。濾紙血斑は、3～4カ月児1,940名中67名（3.45%）に疑陽性、7～8カ月児28名中0名、1歳6カ月児2,475名中19名（0.77%）、3歳児361名中3名（0.83%）に疑陽性を認めた。
- 2) アンケート調査；1,460名の母親について、Wilson病スクリーニングの希望調査を行ったところ、希望するが96.2%、希望しないが2.1%であった。また、健診当日、保健婦さんによる問診によっては、希望するは、86.9%、希望しないが8.8%であった。

以上の結果より、Wilson病のスクリーニングは、3～4カ月児以上のいずれの健診の時期においても可能であり、さらに、健診を訪れた母親の希望も予想外に多いものであった。ただ、Wilson病の発生率が数万人に1人であるために費用便益の点では効率が悪いために他の代謝異常あるいはスクリーニングすべき疾患と併せてスクリーニング出来れば費用効果が大である。私どもは、今回の調査に当っては、貧血を毛細管ヘマトクリット管法にて測定するといった新しいスクリーニングとともに実施したので比較的スムーズに実施できたものと考ええる。

複合糖脂質代謝の簡易酵素測定法の試み

東京大学医学部小児科 鈴木 義之
福岡 和子
桜庭 均
林 和代

東大小児科にリソゾーム酵素測定のための依頼を受けた検体数は1972～1980年の9年間に1,189検体（血液）あり、患者発見数は133例（うち、lipidosis 89, glycogenosis 3, mucopolysaccharidosis 15, mucolipidosis 26）で、測定可能な酵素数は19種類である。



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



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。