

リソゾーム病のマス・スクリーニングは現時点では治療法がなく時期尚早であるが、将来的見通しと、遺伝相談上の需要の面で簡便な測定法の開発が必要であろうと思われる。今回は Guthrie 法に用いている乾燥血液濾紙を利用した簡易測定法を検討した。

#### 方法

直径3 mmの血液ディスクをガラス細試験管又はU型マイクロプレート (Nunc 社製) に入れ、4 MU (4-メチル・ウンベリフェリル) 基質 100  $\mu\ell$  を加えて密閉し、37°Cで incubation した。0.2 M・pH 10.7 glycine buffer 150~500  $\mu\ell$  を加えて反応を止めた後、しばらく静置または遠沈し、暗室紫外線下に蛍光を検した。

#### 結果：

N-acetyl- $\beta$ -glucosaminidase, acid phosphatase は incubation time 30分で肉眼的に十分な蛍光発色のみられた。 $\beta$ -galactosidase,  $\alpha$ -mannosidase,  $\alpha$ -fucosidase は incubation time 3時間行うと肉眼的に蛍光検出可能であった。一方、 $\alpha$ -galactosidase,  $\alpha$ -glucosidase は3時間の incubation では肉眼的判定は不可能であったが、前者は遠沈上清につき fluorometry をすれば測定可能であった。

## 有機酸血症の臨床的スクリーニングの研究

久留米大学医学部小児科 山下 文雄  
芳野 信  
吉田 一郎  
坂口 祐助  
久保田 薫

### 1. 有機酸血症の臨床的スクリーニングの研究

#### 1) 目的

有機酸血症の確定診断には特殊な分析器材・技術が必要である。したがって臨床的な情報にもとづくプレスクリーニングが可能であれば確定診断のための分析システムをより効率的に運営できることが期待される。そこでその指標項目として有効なものを選択する目的で有機酸血症の病像、各種日常検査成績の異常値について出現頻度を検討した。

## 2) 方法

全国の基幹病院85施設の小児科を対象にアンケート調査を行い、メープルシロップ尿症 (MSUD), メチルマロン酸血症 (MMA), プロピオン酸血症 (PA), イソ吉草酸血症 (IVA) その他につき Table 1 に示す項目の有無を検討した。

## 3) 結果

回収率60%, うち該当症例の回答を頂いた施設が18施設 (21%) であった。該当症例33症例 (自験例6例を含む) のまとめを表1に示す。病像の中では、意識障害、嘔吐、筋緊張低下が高頻度に見られた。検査所見では、全例を通じ代謝性アシドーシス、DNPH反応陽性が、MMA, PAでは高アンモニア血症が高率に見られた反面、MMAでは好中球、血小板減少は予想外に少なかった。

## 謝辞

貴重な症例のデータを提供下さった下記の先生方および回答をいただいた先生方に深謝する。

青木継稔 (東邦大), 荒島真一郎 (北大), 市場洋三 (国立岡山病院), 笠置綱清 (鳥取大), 川村正彦 (名城病院), 貴田嘉一 (愛媛大), 衣笠昭彦 (京府医大), 小林正紀 (西尾市民病院), 重松陽介 (京大), 高野良裕 (東大), 高柳正樹 (千葉大), 成澤邦明 (東北大), 野間清司 (青梅市立総合病院), 松尾雅文 (兵庫こども病院), 山本裕子 (大阪市立小児保健センター), 吉本雅昭 (長崎大), 和田義郎 (名市大) 一五十音順, 敬称略

Table 1

性別	メープルシロップ尿症		メチルマロン酸血症		プロピオン酸血症		イソ奇数酸血症		その他を含めた合計
	M:3	F:4	M:3	F:12	M:2	F:3	M:0	F:3	
同胎児	3/6	(50.0)	7/12	(58.3)	2/5	(40.0)	1/3	(33.3)	14/29 (48.3)
異胎児	4/7	(57.1)	13/15	(86.7)	5/5	(100)	3/3	(100)	27/33 (81.8)
多胎児	4/7	(57.1)	12/15	(80.0)	5/5	(100)	2/3	(66.7)	25/33 (75.8)
けいれん	5/7	(71.4)	8/15	(53.3)	5/5	(100)	1/3	(33.3)	20/33 (60.6)
意識障害	5/7	(71.4)	11/15	(73.3)	5/5	(100)	3/3	(100)	28/33 (84.8)
筋緊張低下	5/7	(71.4)	13/15	(86.7)	5/5	(100)	2/3	(66.7)	26/33 (78.8)
成長・発達遅延	4/6	(66.7)	9/15	(60.0)	4/4	(100)	0/2	(0)	19/25 (76.0)
異常長	5/7	(71.4)	1/15	(6.7)	1/5	(20.0)	3/3	(100)	10/33 (30.3)
代謝性アシドーシス	6/7	(85.7)	15/15	(100)	5/5	(100)	3/3	(100)	32/33 (96.7)
DNPH反応陽性	6/6	(100)	7/9	(77.8)	1/3	(33.3)	2/2	(100)	16/22 (72.7)
低血糖	3/7	(42.9)	1/14	(7.1)	1/5	(20.0)	1/3	(33.3)	8/32 (25.0)
高アミノ酸血症	1/6	(17.7)	10/13	(76.9)	5/5	(100)	1/3	(33.3)	18/31 (58.1)
高アミノ酸血症	0/7	(0)	9/14	(64.3)	5/5	(100)	1/3	(33.3)	15/31 (48.4)
好中球減少	2/7	(28.6)	6/15	(40.0)	5/5	(100)	3/3	(100)	16/33 (48.5)
血小板減少	2/7	(28.6)	4/15	(26.7)	3/5	(60.0)	1/3	(33.3)	11/33 (33.3)

\* 4-hydroxyphenylisocaproic acidemia  
 multiple biotin-responsive carboxylase deficiency  
 β-hydroxy-β-methylglutaryl CoA synthetase deficiency  
 ( ) 内は 割合を示す。



**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



#### 1)目的

有機酸血症の確定診断には特殊な分析器材・技術が必要である。したがって臨床的な情報にもとづくプレスクリーニングが可能であれば確定診断のための分析システムをより効率的に運営できることが期待される。そこでその指標項目として有効なものを選択する目的で有機酸血症の病像,各種日常検査成績の異常値について出現頻度を検討した。