

GC-MS-COMによるアミノ酸と有機酸代謝異常症 のスクリーニングシステム

久留米大学医学部ガスクロマト質量分析医学応用研究施設 松本 勇
久原とみ子
新家 敏弘

1mgクレアチニン相当量の尿,あるいは1mlの血清を用いて,その中に含まれる有機酸とアミノ酸をそれぞれ有機溶媒抽出,あるいは陽イオン交換樹脂吸着によって分離し,トリメチルシリル誘導体とした後,ガスクロマト-質量分析計-コンピュータ(GC-MS-COM)システムで分析し,正常健康人のプロフィールと比較して患者尿中に含まれる異常代謝成分を検出することによって,先天性アミノ酸および有機酸代謝異常症を診断するスクリーニング法をわが国で最初に開発し,実用化した。

この方法は多数の先天性代謝異常症を同一の分析系で,同時にスクリーニングすることができ,その上極めて精密であるという特徴を有する。現在このスクリーニング法で26種類のアミノ酸と有機酸の先天性代謝異常症のルーチン分析をおこなっていて,既に55例の診断を確定してきた。その主なものは,1,チロジン症(8例),2,メチルマロン酸尿症(7例),3,プロピオン酸血症(5例),4,4-ヒドロキシフェニール酢酸尿症(5例),5,イソ吉草酸血症(3例),6,ヒスチジン血症(3例),7,高リジン血症(3例),8,ジカルボン酸尿症(4例)などで,その他,世界で最初に発見した疾患にチロジン症の亜型とも考えられる3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸 Co A (HMG Co A) 合成酵素欠損症がある。また新しい疾患と思われる2,3の症例についても現在解析中であり,最近は分析依頼の検体数の増加と共に先天性代謝異常症の発見も次第に増加してきている。

本システムをさらに発展させ,より多数の先天性代謝異常症の診断を可能にし,また単にアミノ酸と有機酸代謝異常症の診断に留まらず,脂質,核酸,糖,内分泌代謝異常症などの診断も可能にするための基礎的研究をおこなっており,その手はじめとして,充填カラムをキャピラリーカラムに代えるべく,検討を重ねている。もしキャピラリーカラムによるGCの分離系が確立されれば,より沢山の成分の分離と検出が可能になり,従って,アミノ酸と有機酸以外の他の種類の疾患の診断へのアプローチが可能になる筈である。またこれと並行してGC用試料調製法についても種々検討してゆく予定である。



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



1mg クレアチニン相当量の尿,あるいは 1ml の血清を用いて,その中に含まれる有機酸とアミノ酸をそれぞれ有機溶媒抽出,あるいは陽イオン交換樹脂吸着によって分離し,トリメチルシリル誘導体とした後,ガスクロマトー質量分析計-コンピュータ(GC-MS-COM)システムで分析し,正常健康人のプロフィールと比較して患者尿中に含まれる異常代謝成分を検出することによって,先天性アミノ酸および有機酸代謝異常症を診断するスクリーニング法をわが国で最初に開発し,実用化した。