

〈対象と方法〉 正常小児11名より新鮮尿を採取し、同一尿につき①即日、②1カ月凍結保存後、銅測定を行った。

偶然の機会に発見された肝レンズ核変性症の5歳男児の治療前の尿についても測定を行った。

測定法は①DDTC-MIBK法により抽出し、ゼーマン原子吸光計で測定したもの、②湿性灰化後、ジチゾン-MIBK法により抽出し、フレイム式原子吸光計で測定し各々比較した。①については硝酸処理の効果についても検討した。測定に用いた検体量は①2ml ②50mlである。

〈結果〉表の如くである。

- 1) ゼーマン原子吸光計及びフレイム式原子吸光計での測定値には差がなかった。
- 2) 即日及び1カ月凍結保存尿に差がなかった。
- 3) 正常児2.8~23.1ppbであるのに対して、発症前5歳の本症患者では215ppbと著しく高値を示し、スクリーニングの可能性が示唆された。

尿中銅：即日測定分

		フレイムレス DDTC-MIBK 法			フレイム式
		検量線法	吸光度比法	標準添加法	Dz-MIBK法
硝酸処理 (-)	mean	9.6	9.7	9.4	9.4
	SD	5.4	4.8	5.5	5.7
硝酸処理 (+)	mean	10.0	10.9	9.6	
	SD	5.9	6.7	6.2	
CASE T.T.		212.7	245.8	188.6	

(ppb)

ヒスチジン血症の生化学的診断に関する検討

母子愛育会総合母子保健センター 青木 菊磨
東京慈恵会医科大学小児科 伊藤 文之

ヒスチジン血症は本邦の新生児スクリーニングで最も多く発見される疾患であり、頻度はおよそ1万人に1人の割合である。スクリーニングで発見された症例についての確定診断法について、検討を加えた。

1) Histidase の測定法

皮膚角質層を用いての従来の分光光度計による方法は感度が低く、乳幼児の測定には不適當である。現在は Isotope を基質とした方法が用いられており、微量測定が可能である。しかし、Isotope を用いるという欠点が存在する。一方は皮膚角質層から抽出したヒスチジンとウロカン酸を薄層クロマトで展開して分離し、発色させたスポットを densitometer で測定して両者の比を求めると、その値はほぼ histidase の値と比例する。このような方法で histidase を間接的に測定するのも1つの診断法と考えられる (Fig 1)。

2) 尿中ヒスチジン代謝産物の測定

ヒスチジン血症ではウロカン酸の排泄は殆んど認められないが、イミダゾール酢酸と乳酸およびヒスチジンは正常の10倍以上に多量排泄されている (Fig. 2)。薄層クロマトを用いて測定は容易であり、本症の診断に役立つものと考えられる。

3) その他

尿中 FIGLU の測定は必ずしも容易ではなく、ヒスチジンの経口負荷試験は患児に対する負担を増大する欠点がある。

ヒスチジン血症についてはこれ迄いろいろと議論されてきたように、大部分は軽症例あるいは無症状例であり、治療の効果は確実ではない。今後の問題点と思われる。

Figure 1.

Urocanic Acid and Histidine in Stratum Corneum Extract
from Histidinemic Patient and Their Parent.

subjects	Urocanic acid*	Histidine*	U/H
Histidinemic patients			
case 1	1431	59716	0.024
case 2	586	29269	0.020
case 3	1028	34280	0.031
case 4	1403	46781	0.029
case 5	1912	38256	0.049
case 6	1632	40818	0.039
case 7	16	39728	0.003
case 8	2872	57392	0.050
case 9	3015	52877	0.057
case 10	1753	52112	0.034
case 11	1025	39621	0.025
case 12	15917	36175	0.440
Parent of			
case 1-11	17420 ± 4977	46130 ± 12946	0.26 ± 0.12
case 12 F	21341	41847	0.511
M	18400	34718	0.530
Control			
children(n=40)	34952 ± 14092	39719 ± 13613	0.88 ± 0.41
adults (n=40)	26495 ± 10166	46482 ± 18382	0.57 ± 0.20

* integrated O.D of the spots obtained by computerised densitometric scanning.

Figure 2. Urinary Excretion of Histidine and its Metabolites.

Subjects	Urocanic acid *	Imidazole-acetic acid *	Imidazole-lactic acid *	Histidine*
Histidinemic patients				
case 1	0	62.5	43.8	1720
case 2	0	46.9	66.0	2020
case 3	0	43.8	67.5	2300
case 4	trace	15.7	16.9	1250
case 5	0	37.5	25.0	2660
case 6	trace	28.0	32.5	5500
case 7	trace	32.9	61.6	1430
mean		38.2	44.8	2410
Control children (n=5)				
mean	4.1	2.4	3.5	168
range	3.9-4.7	1.3-4.6	1.9-4.9	117-283

* mg/g creatinine



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



ヒスチジン血症は本邦の新生児スクリーニングで最も多く発見される疾患であり、頻度はおよそ1万人に1人の割合である。スクリーニングで発見された症例についての確定診断法について、検討を加えた。