

に關与していることが確認された。またグルカゴン負荷に対し正常対照には認めない尿酸上昇反応が認められ、且つフルクトース負荷に対する尿酸上昇反応がアロプリノール投与によって完全消失したことより、プリン体の分解亢進 (Roe, 1977) も高尿酸血症の発現に關与していると考えられる。

ウイルソン病の診断に關する研究

国立武蔵療養所神経センター 疾病研究第二部 有馬 正高

研究目的

ウイルソン病の早期診断のために必要な基準を設定するため、銅代謝、肝機能検査、肝生検の初期像、ホモとヘテロの差を明らかにすることを目的とした。

研究方法

発病前、発症後の患者、その家族について、血清セルロプラスミン値、尿中24時間の銅排泌量、Kayser-Fleischer 輪、血清トランスアミナーゼを含む肝機能検査、必要に応じて、血清銅含量、肝銅含量、肝組織所見の検討を行った。血清セルロプラスミン値の測定はパラフェニレンジアミンを基質とする Ravin の方法によった。

研究成績

患者血清のセルロプラスミン値は 5mg/dl 以下が80%を占め、ヘテロ保因者は全例 6mg/dl 以上であった。 $6\sim 10\text{mg/dl}$ の範囲ではヘテロの可能性は比較的低い、ホモとの鑑別が問題になると考えられた。患者の未治療例の血清銅含量は $30\sim 120\mu\text{g/dl}$ にまたがり、鑑別診断の意義は少なかった。

Kayser-Fleischer 輪は、臨床像の明らかな例ほど出現しやすく、発症前の症例は遅れて出現する傾向があった。神経症状のある例においては全例認められた。ヘテロにはなかった。

尿中銅排泌量は、未治療で症状の明らかな症例においては全例高値を示し、ヘテロは全例正常範囲であった。発症前の症例では年齢に依存し、7才未満では正常範囲を示す例が多かった。

血清トランスアミナーゼ値は、4ないし7才の未発症例に $100\sim 200$ 単位の中程度の高値がみられ、症状の有無に關係なく10才以後の症例は正常値に復する例が増加した。

未発症例の血清トランスアミナーゼの高値を示す若年例の肝生検像では5才以後の例で明らかな線

維増生がみられ、肝症状出現以前に病理学的変化の進行がみられた。肝の銅含量は未発症例でも著明な高値を示し、肝硬変の完成した症例よりも高い傾向にあった。

要 約

未発症例の臨床診断は、7才以下の若年令の場合、低血清セルロプラスミン、血清トランスアミナーゼの上昇、肝の病理像、肝の銅含量の著増が参考になると考えられる。8才以後の場合、低血清セルロプラスミン、尿中銅排泄量増加、肝銅含量の増加が参考になると考えられる。

4才未満の経験が文献的にも乏しく、何時から血清トランスアミナーゼの上昇がおこるかは不明であり、今後、この点の解明と、血清セルロプラスミン値の比較的高い例の発症前診断の方法の開発が望まれる。

Hunter 症候群の毛根による保因者検索と羊水診断

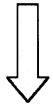
岐阜大学小児科 折居 忠夫

研究目的

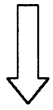
本症には根治療法がないが、羊水診断が可能である。且つ伴性劣性の遺伝形式をとり、その保因者は、男児の $\frac{1}{2}$ に患児を、女児の $\frac{1}{2}$ に保因者を妊娠する。従って発端者からいもづる式に保因者の発見が可能であり、多くの保因者を発見して、患児の出生を防止することが目的である。

研究方法

Hunter 症候群の患児13名、母親15名、父親3名、姉妹6名、兄弟2名、叔母2名、対照6名、計47名より各々20~50本の毛根鞘と毛のうを含んだ毛髪を採取し、その毛根部を100 μ lの0.9%NaCl中で6回凍結融解した上清を試料とし、50 μ lを Iduronate sulfatase(基質は Lim らの方法によりヘパリンから [3 H] Sulfoiduronosyl sulfoanhydro-mannitol を調製)測定に、25 μ lを β -Hexosaminidase 測定に用いた。



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



要約

未発症例の臨床診断は,7 才以下の若年令の場合,低血清セルロプラスミン,血清トランスアミナーゼの上昇,肝の病理像,肝の銅含量の著増が参考になると考えられる。8 才以後の場合,低血清セルロプラスミン,尿中銅排泄量増加,肝銅含量の増加が参考になると考えられる。

4 才未満の経験が文献的にも乏しく,何時から血清トランスアミナーゼの上昇がおこるかは不明であり,今後,この点の解明と,血清セルロプラスミン値の比較的高い例の発症前診断の方法の開発が望まれる。