

## 最近9年間の当教室における 代謝性蓄積症診断の実態

東京大学小児科 鈴木 義之  
福岡 和子  
桜庭 均  
林 和代

当教室において、1972年以来実施している先天性リソソーム病診断の実態と成績をまとめた。全国各地から依頼された血液（血清、血漿、白血球）、尿、培養細胞、生検及び剖検臓器につき、化学分析、酵素測定、或いは細胞学的検討を加え、患者、罹患胎児、保因者などの診断の確立に努力した。

他のカテゴリーの疾患の診断、病態解析もおこなっているが、リソソーム病を対象とする場合、以下のような検査をおこなった。

血液：リソソーム酵素測定

尿：ムコ多糖分析、脂質分析、オリゴ糖分析

培養細胞：リソソーム酵素測定、アイソトープを用いた糖質、脂質の代謝動態解析、電子顕微鏡的  
検索

生検、剖検臓器：脂質分析、糖質分析、リソソーム酵素測定

この中で検体数の最も多いのは血液試料であり、年間100～150程度の依頼をうけた（表1）。これは専門病院で一定の臨床的検討をうけたあとの、いわば二次スクリーニングとしての数であり、実際にはこのような検査が必要な患者数ははるかに多いものと予想される。リソソーム酵素としては表2のような項目を適宜選択して検査した。多くの場合、10種以上を同時測定することを原則としている。

このような検査システムを確立した上で、各症例の検討をおこない、表3のような疾患が見出された。多くは酵素活性測定により確定されたが、Farber病あるいはムコ多糖症の一部は、分析化学的手法により診断が決められた。勿論この数は日本全国の症例をすべて網羅したものではないが、それでの一定の傾向をうかがうには充分であるように思われる。GM2-ガングリオシドーシスは Tay-Sachs 病が圧倒的に多いようであり、Niemann-Pick 病は日本ではあまり多くないという従来の印象を裏づける結果も得られた。

これらの診断例から、日本における発生頻度の予測も一部の疾患について試みた。例えば Krabbe 病は13例であったが、我々の知る限り、この期間に他の病院で診断された症例は5例のみである。この病気の臨床像の性質上、未診断例があることをも考慮せねばならないが、出生数を約 $10^7$ とすると、発生率は1 / 200,000～1 / 500,000程度となった。今後、更に正確な実態の把握がすすめられることがのぞましい。

表 1	Year	No of Samples
	1972	141
	73	105
	74	108
	75	86
	76	122
	77	175
	78	151
	79	126
	80	175
		1189

表 2

ENZYME	SUBSTRATE
$\alpha$ -Galactosidase	MU, PNP
$\beta$ -Galactosidase	MU, PNP
$\alpha$ -Glucosidase	MU, PNP
$\beta$ -Glucosidase	MU, PNP
$\alpha$ -Mannosidase	MU, PNP
$\beta$ -Mannosidase	PNP
$\alpha$ -Fucosidase	MU, PNP
N-Acetyl- $\alpha$ -glucosaminidase	PNP
N-Acetyl- $\beta$ -glucosaminidase A, B	MU, PNP
$\beta$ -Glucuronidase	MU, PNP
$\alpha$ -Iduronidase	P, MU
Neuraminidase	MU
Acid phosphatase	PNP, MU
Arylsulfatase A, B	PNC, MU
Acid lipase	CE, TG, MU
Galactocerebrosidase	CMH, HN
Sphingomyelinase	TNPAL

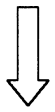
表 3 LIPIDOSES

Tay-Sachs disease	18
Sandhoff disease	4
G <sub>M1</sub> -gangliosidosis	14
Metachromatic leukodystrophy	9
Globoid cell leukodystrophy	13
Niemann-Pick disease	4
Gaucher disease	11
Fabry disease	12
Farber disease	1
Wolman disease	2
	<hr/>
	89
GLYCOGENOSIS	
Pompe disease	3
	<hr/>
	3
MUCOPOLYSACCHARIDOSES	
Hurler disease	4
Scheie disease	4
Hunter disease	1
Sanfilippo disease A or C	3
B	2
Morquio disease	1
	<hr/>
	15
MUCOLIPIDOSES	
I-cell disease	12
Fucosidosis	2
$\beta$ -Galactosidase- neuraminidase deficiency	12
	<hr/>
	26



## 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



当教室において、1972 年以来実施している先天性リソソーム病診断の実態と成績をまとめた。全国各地から依頼された血液(血清, 血漿, 白血球), 尿, 培養細胞, 生検及び剖検臓器につき, 化学分析, 酵素測定, 或いは細胞学的検討を加え, 患者, 罹患胎児, 保因者などの診断の確立に努力した。