

だけで赤血球の溶血を生じた。

この理由についてはまだ不明であり、pH などの問題とともにさらに検討の必要がある。

結 語

1. ウイルソン病の銅プールは全身的にひろがっている可能性がある。培養線維芽細胞の銅含量測定も診断の一助となり得る。

2. トリエチレンテトラミン塩酸塩は *in vitro* の系では溶血を阻止できなかつた。溶血発作時に本薬品を治療に用いられるか否かはさらに検討の余地があろう。

白血球 α -glucosidase による Pompe 病の診断

日本大学医学部 小児科 北川 照男
津田 正彦
大和田 操

Pompe 病は全身にグリコーゲンが蓄積する先天性代謝異常症で、acid- α -glucosidase の欠損により生じ、白血球、尿、線維芽細胞及び各種組織を用いて酵素診断が可能とされている。乳児型 Pompe 病の診断について若干の検討を行ったので報告する。

研究方法

心肥大、筋力低下から Pompe 病を疑われた 2 例からヘパリン採血をし、その血液に 5% dextran 生食を加えて全白血球分画を得、それを用いて acid- α -glucosidase 活性を測定すると共に、Ficoll-Paque 液にヘパリン血を重層し 1800 r.p.m. 30 分遠沈してリンパ球層、好中球層を集め、それぞれについて α -glucosidase 活性を測定した。また、1 例については剖検で得た肝筋を研究対照とした。 α -glucosidase 活性は基質として 4-methylumbelliferyl- α -glucopyranoside (4MU- α -glc と略す) および maltose を用い、緩衝液にはそれぞれ citrate phosphate および acetate buffer を用いて測定した。

研究成績

症例 1 の全白血球の α -glucosidase 活性は、4-Mu- α -glu および Maltose で pH 4.0 において著明に低下しており、pH 6.5 においても 4-Mu- α -glu を基質として測定すると control の約 1/3 と低下していた。この症例の肝・筋における pH profile を調べたところ、酸性側および中性側共に著しい活性の低下をみた (図 1)。

一方、症例 2 においては pH 4.0 において 4MU- α -glc および maltose のいずれを基質として測定しても正常の約 50% の活性値を示し、pH 6.5 では大差を認めなかつた (図 1)。

従来 Pompe 病の診断には全白血球を用いることが一般的であったが、症例 2 の様に acid- α -glucosidase が正常と区別困難な場合があり、全白血球を用いるよりリンパ球を用いた診断の方がより正確であると報告されている。そこで症例 2 の好中球およびリンパ球 α -glucosidase 活性について pH profile を調べるとリンパ球の α -glucosidase 活性は酸性側で著しく低く、中性側では対照同様の高い活性を示した。しかし、好中球では正常対照と差を認めなかった。この症例 2 においては組織が得られなかったので、肝や筋肉で酸性側、中性側共に α -glucosidase 活性が低下しているか否かは不明である。adult type の acid-maltase 欠損症では中性側での活性低下を認めないという説もあり、全身型である infantile type でも全白血球での酵素活性に差を認める症例が存在することは組織で、酸性側の活性は低下していても中性側では正常という heterogeneity を反映するためとも考えられる。一方、好中球の pH profile をみると至適 pH の異なる 3 つの peak より構成され、リンパ球は 2 つの peak により構成されると考えられる。このため、全白血球を用いた場合、酸性側の peak が不明瞭になると思われる。

結 論

Pompe 病の確実な診断にはリンパ球を分離して酵素活性を測定する必要がある。一方、全白血球の酵素活性は組織の中性 α -glucosidase 活性を反映する可能性もあり、今後この点について研究する必要がある。

4MU- α -glucosidase in tissues (n mol/mg prot/h)

W B C	pH 4.0	pH 6.5
Case I	1.9	19.9
Case II	12.1	39.7
Control 1	19.8	58.2
Control 2	28.5	55.1
<u>lymphocytes</u>		
Case II	0	26.7
Control 1	11.1	29.8
Control 2	15.4	28.2

maltose α -glucosidase (μ g glucose/mg prot/h)

W B C	pH 4.0
Case I	11.2
母	12.2
Case II	28.5
父	62.6
母	48.1
Control 1	65.4
Control 2	51.2

4MU- α -glucosidase in tissues

(n mol/mg prot/h)

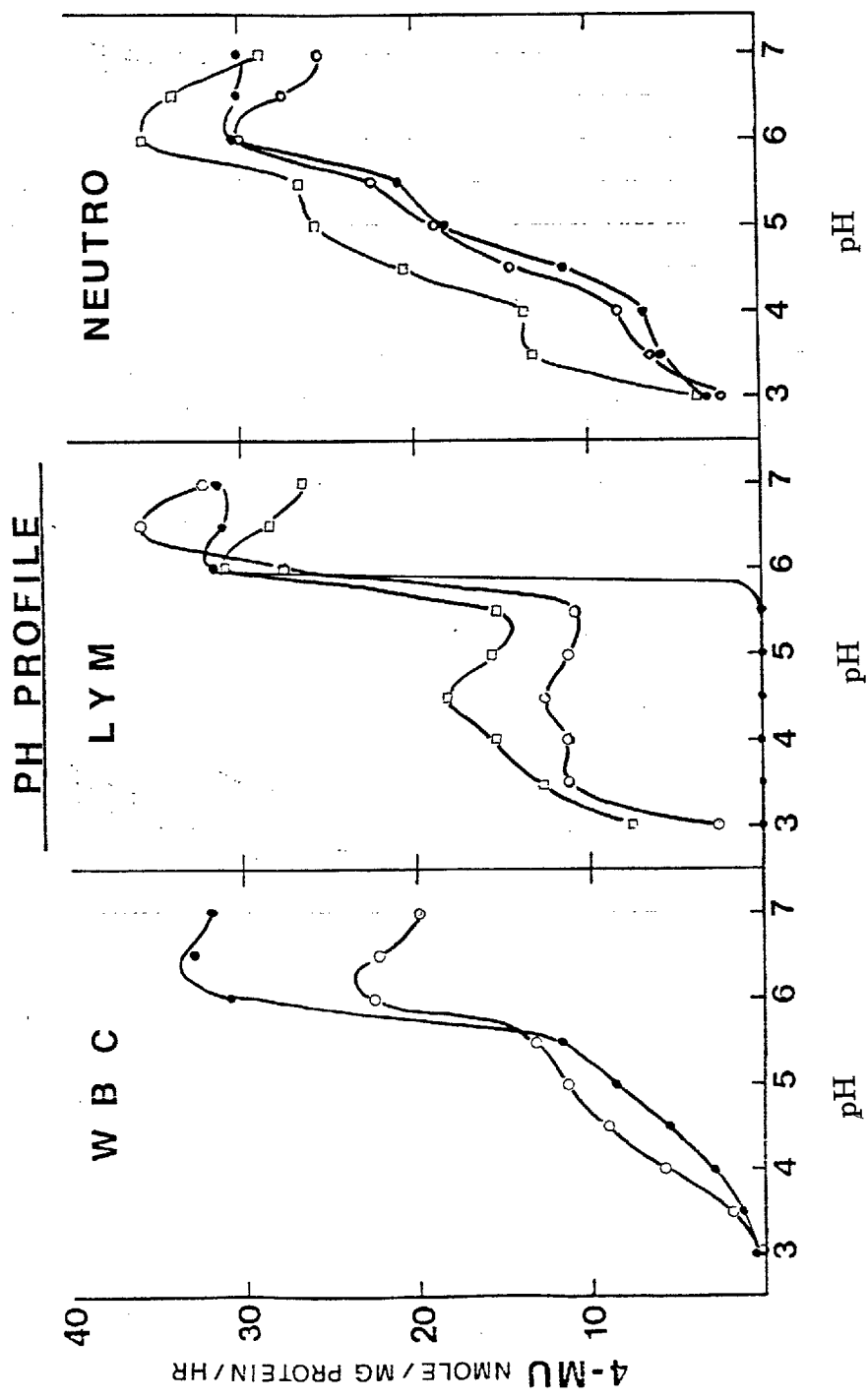
maltose- α -glucosidase

(μ g glucose/mg prot/h).

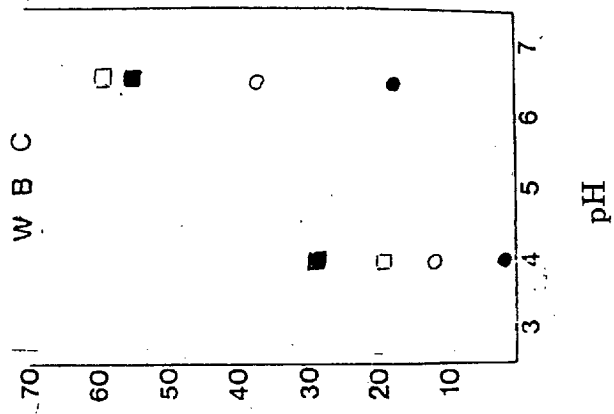
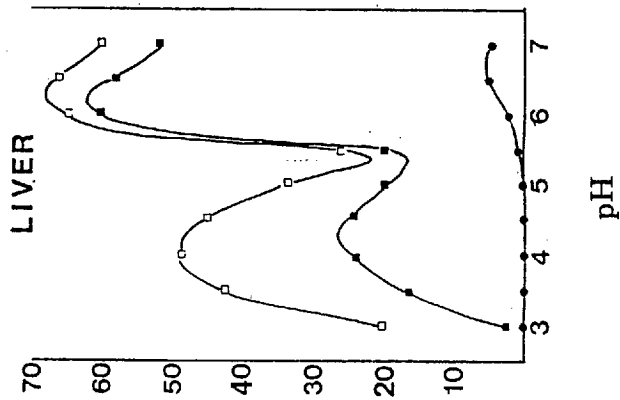
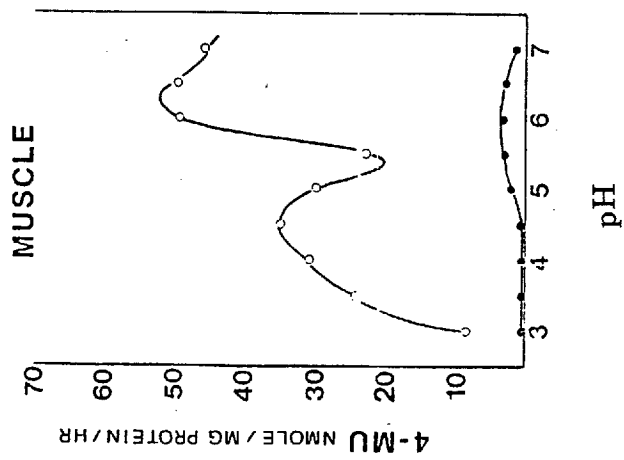
Liver	pH 4.0	pH 6.5	pH 4.0
Case 1	0.2	5.3	15.4
Control 1	24.3	57.4	
Control 2	48.3	66.7	172.2
<u>Muscle</u>			
Case 1	0.6	3.2	14.4
Control 1	31.2	48.3	152.1

fibroblasts

Case 1	4.3	3.2	19.9	31.2
母	28.2		35.1	
Control 1	78.3		39.7	
Control 2	71.7		36.8	



PH PROFILE





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



結論

Pompe 病の確実な診断にはリンパ球を分離して酵素活性を測定する必要がある。一方, 白血球の酵素活性は組織の中性 α -glucosidase 活性を反映する可能性もあり, 今後この点について研究する必要がある。