

認められず、V型、VII型に特徴的な新しい所見と考えられる。したがって血中アンモニアは、血液pHとともに筋糖原病をスクリーニングする際の新たな指標物質になりうる。

VII型において赤血球 PFK が部分欠損し、これに基づく溶血亢進症状の合併することを最初の症例において私共は報告したが(1965年)、その後の追加症例においてもことごとくこの臨床的特徴が報告されている。さらに患者赤血球に欠損しているのは筋型 PFK サブユニットであり、残存するサブユニットの候補として肝型が有力であることを、抗筋型 PFK 血清を用いた免疫化学的方法で証明してきた。今回、ATP、クエン酸などによるアロステリック阻害効果を中心とした酵素キネティクスの対比分析によって、赤血球 PFK サブユニット構成に関して私共が提案したこの仮説の正しいことが証明された。

最近数年間に経験した遺伝性ムコ多糖代謝異常症

岐阜大学医学部小児科 折居 忠夫

研究目的

過去5年間の依頼検体について当科で診断した症例を整理し、依頼された検体に誤診例が多く、その原因につき考察し、精度の高いスクリーニング法について検討した。

研究方法

166例のうち114例は尿中ムコ多糖および酵素診断が行われ、52例は尿のみ検査された。さらに407例の正常対照と63例の症例のウロン酸/クレアチニン比を測定した。なおMPSペーパーとウロン酸濃度をも比較検討した。

研究成果

表1に示したが、ムコ多糖症(MPS症)を疑われ検索を依頼された166例中93例(56%)はMPS症と診断されたが、73例(44%)はMPS症ではなかった。図1は年齢別に尿中ウロン酸クレアチニン比をプロットしているが、Morquio症候群以外は疑陰性はなかった。なお図、表に示していないが、MPSペーパーとウロン酸濃度は0~60mg位まではよく相関した。

考察および結論

依頼検体の多くはセタブロン反応、トルイジンブルー反応にてスクリーニングされており、偽陽性例が多く、誤診の原因となっており、その意味でMPSペーパーならびにウロン酸/クレアチニン比によるスクリーニング法は精度が高く、信頼性に富むとの結論を得た。

図1 正常対照 (407人)の尿中ウロン酸 mg/g クレアチニン比の平均値±標準偏差及び
ムコ多糖症 (63例)のウロン酸/クレアチニン比の分布

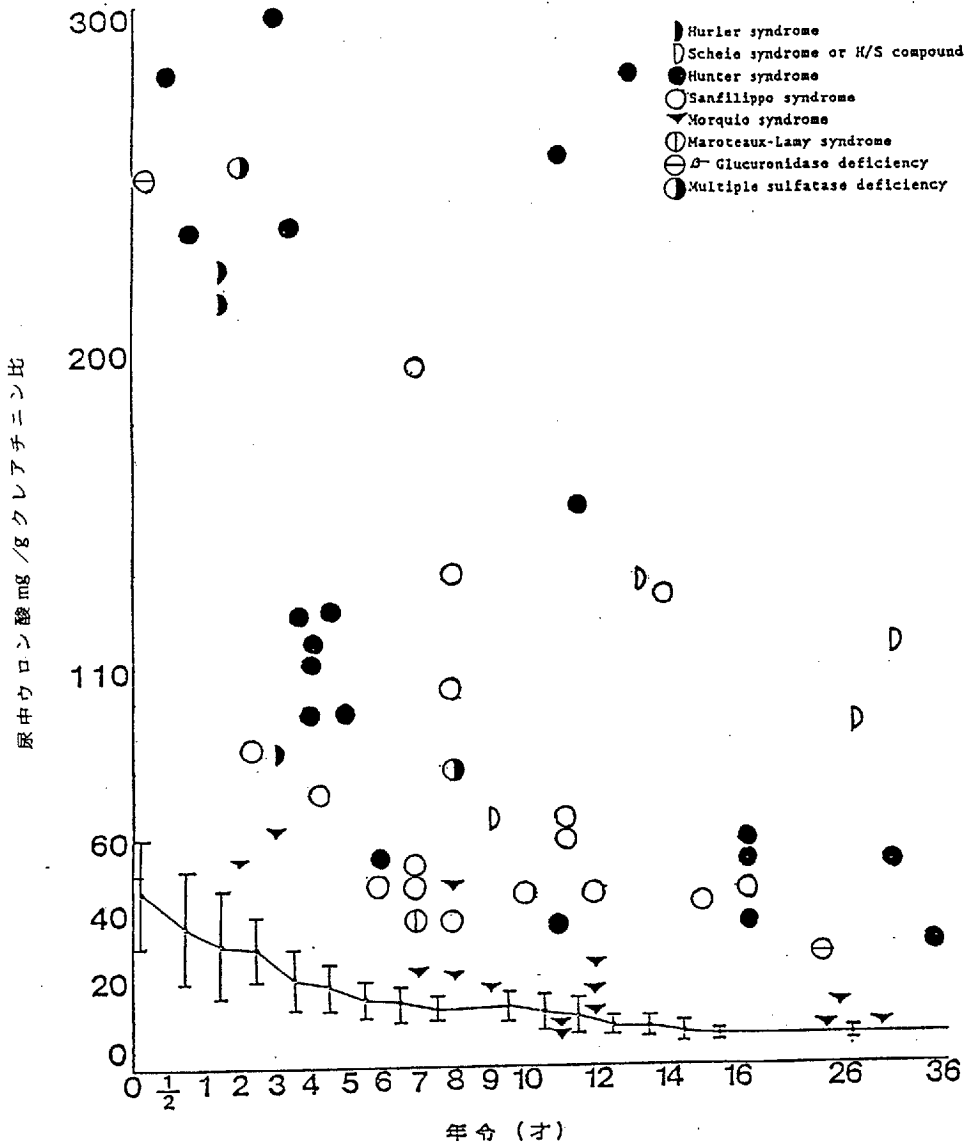
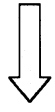


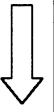
表1 過去5年間の当教室におけるMPS症の診断(昭和58年2月4日現在)

| | 53年 | 54年 | 55年 | 56年 | 57年 | 58年 | 小計 | 計 |
|-------------|-----|-----|-----|---------|---------|-------|----------|----------|
| MPS I | H | | / | | 2 (2) | | 3 (2) | 9 (3) |
| | S | | | | 2 | | 2 | |
| | H/S | / | | | / | | 3 | |
| | 未定 | | | | 1 (1) | | 1 (1) | |
| MPS II | S | // | 4 | 8 | 9 (1) | | 33 (1) | 38 (1) |
| | M | / | | 3 | | | 5 | |
| | A | 4 | / | 2 | / | | 8 | |
| MPS III | B | 2 | | 6 | 2 | / | 11 | 24 (1) |
| | C | | 4 | | | | 4 | |
| | 未定 | | | | 1 (1) | | 1 (1) | |
| MPS IV | S | | 12 | | 4 | | 16 | 19 |
| | M | | | 2 | | | 3 | |
| MPS VI | | | | | 1 (1) | | 1 (1) | 1 (1) |
| MPS VII | | | | | 2 | | 2 | |
| 小計 | 3 | 18 | 24 | 21 | 26 (6) | / | 93 (6) | 93 (6) |
| MPS症でなかつた症例 | | 2 | 23 | 13 (12) | 34 (33) | 1 (1) | 73 (46) | |
| 計 | 3 | 20 | 47 | 34 (12) | 60 (39) | 2 (1) | 166 (52) | 166 (52) |

() 内は尿分析のみ



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



研究目的

過去 5 年間の依頼検体について当科で診断した症例を整理し,依頼された検体に誤診例が多く,その原因につき考察し,精度の高いスクリーニング法について検討した。