

なかった。濾紙血1ケの場合でも、両者に明らかな差が認められた。

アルギニン血症は、特徴的な臨床像を示すので、そのような症例についてのスクリーニングは本法で十分可能である。あるいは測定法を改良すれば、マススクリーニング法を応用する可能性は十分に存在するものと思われた。本症の早期治療開始が効果的である報告もあり、そのためにはマススクリーニングも必要と思われる。

	Arginase Activity (μ moles of urea/hr-gHb)	Serum Arginine (μ moles/l)
N. S.	43	648.30, 737.83
Father		105.35
Mother		92.85
Control	1390 - 1650	9.6 - 162.4

ウイルソン病のスクリーニングおよび保因者に関する検討

国立神経センター疾病研第二部 有馬 正高
東邦大学医学部小児科学教室 青木 継稔

昭和57年度においては、乳幼時定期健診時を利用して、昨年度に引き続き低セルロプラスミン血のスクリーニングを実施した。同時に、貧血・CPK・ADA・Arylsulfatase Aの4項目についても実施した。さらにWilson病の保因者検討を行う目的にて、Wilson病を親に持つ小児の血清セルロプラスミン・血清銅について追跡調査した。また、低セルロプラスミン血のスクリーニングにて、選び出された3例の血清セルロプラスミン、血清銅の追跡を行った。

対象：東京都大田区糞谷保健所、大森保健所における呼び出し健診に来所し、検査に対する保護者の許可を得た3—4カ月児、1歳6カ月児、3歳児および東邦大学医学部大森病院、大橋病院小児科外来あるいは健診に訪れた3—4カ月児、1歳6—8カ月児、3歳児である。

方法：母親あるいは家族に、師連あるいは保健婦が問診を行い、検査の意義を説明し、了解のとれた乳幼児を対象とし、採血は耳朶より行った。毛細ヘマトクリット管数本に採血し、直ちに遠沈し、ヘマトクリット値を測定し、上清について、他の検査に供した。また、一部は、血液の濾紙に採集し、室温にて乾燥した。

- (1) セルロプラスミン値測定：一部は、Ravin 法に基づく、PPD oxidase 法、一部は免疫プレート法によった。
- (2) 貧血：ヘマトクリット値36%と33% (Hb 11g/dl以下はHt 36%, Hb 10g/dl 以下は33%)。
- (3) CPK 活性：酵素法を微量測定できるように改変した。
- (4) ADA 活性：脱アミノ化を利用した方法を微量化して実施した。
- (5) Arylsulfatase A : Baum らの方法によった。

成績：一次スクリーニングにおいては(表1)10mg/dl 以下の低セルロプラスミン血症は3-4カ月乳児6,912例中32例, 1歳6カ月児4,745例中11例, 3歳児では1,378例中4例であった。

上記の低セルロプラスミン血症児について再度採血を行い確認した(表2)。再検時には持続的な低セルロプラスミン血症は稀で、軽度低下ないし境界線上のセルロプラスミン値を示すものが殆んどであった。なお、低セルロプラスミン血症を示した家族の一部について測定したところ、父、または母の一方に低セルロプラスミン血症を示す例があった。これらはウイルソン病のヘテロの家系と推定した。患者の子供も中間値を示した。

結語：Wilson 病のスクリーニングは、3-4カ月児以降ならば十分にスクリーニングされ得る。Cut off level を10mg/dlにおけば発見率は90%以上であるが、Cut off 20mg/dlとすれば、保因者(推定)も入ってくる率が高い。Wilson 病の保因者(推定)は、セルロプラスミン値は、中間値をとる場合が多い。

表1 一次スクリーニング成績

	3-4カ月児	1歳6カ月児	3歳児
	N = 6,913	N = 4,745	N = 1,378
1. 低セルロプラスミン (10mg/dl>)	32(6,812)	11(2,703)	4(1,371)
2. 貧血			
Ht 36%以下	433(6,913)	386(4,745)	42(1,378)
Ht 33%以下	75(6,913)	33(4,745)	8(1,378)
3. C P K (500 U<)	16(2,896)		
4. Anylsulfatase A (10%以下の酵奏活性)	3(2,265)		
5. ADA 活性 (1.0u/φ3mmdise)	2(240)		

表2 二次スクリーニング成績

	3-4カ月児	1歳6カ月児	3歳児
1. 低セルロプラスミン血	3/31	2/8	0/3
2. 貧血			
Ht 36%以下	418/433	352/369	30/31
Ht 33%以下	66/68	30/31	5/5/
3. CPK	3/16		
4. Arylsulfatase A	0/3		
5. ADA 活性	0/2		

尿中銅測定によるウイルソン病のスクリーニング

— 測定法の検討 —

北海道大学医学部小児科 荒島真一郎
越 和子

昨年度の研究では尿を MIBK で抽出してフレイムレス日立原子吸光計で測定を行った。本年度は、原尿をそのままオートサンプリングシステムにかけて測定が可能かどうか検討した。尿 0.5 ml に脱イオン水 0.5 ml を加え 10 μ l を測定に用いた。

標準添加法(A) (脱イオン水にかえて内部標準として標準液を添加する)、プール尿に標準添加して検量線を作成する方法(B)、0.1 N-塩酸溶液に溶解した標準液より検量線を作成する方法(C)の3つの方法を比較した(表1)。

A, B間に差はなかったが, A, BとCの比較ではCの測定値が低値であった。

以上より, 原尿によるスクリーニングが可能であり, プール尿による検量線法が有用であることがわかった。

同じ測定条件で, 当科腎外来に通院している血尿, 蛋白尿を有する患児24名の尿中銅の測定を行った。測定結果は, 血尿, 蛋白尿+血尿を示す例では全例 40ppb以下を指した。蛋白尿のみを示すもののうち1名のみ 50ppb以上であった。病名について調査中である。

本年度あらたに診断された5歳男児の治療前尿は同じ測定で 190ppbであった。



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



昭和 57 年度においては、乳幼時定期健診時を利用して、昨年度に引き続き低セルロプラスミン血のスクリーニングを実施した。同時に、貧血・CPK・ADA・Arylsulfatase A の 4 項目についても実施した。さらに Wilson 病の保因者検討を行う目的にて、Wilson 病を親に持つ小児の血清セルロプラスミン・血清銅について追跡調査した。また、低セルロプラスミン血のスクリーニングにて、選び出された 3 例の血清セルロプラスミン、血清銅の追跡を行った。