

1) Schwartz-Jampel Syndrome の病因 に関する検討

——特に尿中ムコ多糖に関する分析——

井形 昭 弘*

研究協力者 納 光弘* 永松 啓爾* 有馬 寛雄*
皆内 康広* 川平 稔* 村田 克己**
高園 磯子*** 田中 幸夫***

Schwartz-Jampel 症候群は chondrodys-trophy と myotonia を伴った特異な症候群であるが、我々は世界で16例目、本邦第1例目にあたる本症候群女児を経験し、昨年の本班会議で、その臨床的側面に関しては既に報告した。本症候群の骨の異常をはじめ幾つかの症状が、ムコ多糖症の一つである Morquio 症候群と類似点をもつことから、本症例の尿中ムコ多糖に関する分析を試みた。患者の10日連続の24時間尿と、正常人5人の連続数日24時間尿を使用した。定量的分析としては、各1日尿より12.5 ml をとり、10% CPC を加え、沈澱した高分子の AGAG と、沈澱しない低分子分画に関して、それぞれ Di Ferrante (1972) の方法に準じて処理し、カルバゾール反応で測定した。正常コントロールの AGAG の1日尿中排泄平均値はウロン酸で 3.6 mg であり、CPC で沈澱しない低分子分画のカルバゾール発色物質はウロン酸として1日平均値は11.7 mg であり、前者の後者に対する比率は 0.31 であった。一方、患者に於ては、それぞれ 6.5 mg, 12.8 mg, 0.58 であった。定性的分析としては、患者の尿の残り

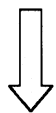
を、10% CPC 40 ml/l にて AGAG を沈澱させ村田らの方法により精製し、Chondroitinase-ABC 並びに -AC 消化を行なった。これをペーパークロマトグラフィーで展開し、各スポットをカルバゾール反応で測定した。その結果、AGAG の構成成分比は HS を主成分とする Case-ABC で消化されなかったものが 30.3% をしめ、Case-ABC で消化された AGAG のうち、HA + CS と考えられる Δ DiOS が 6%, C-4 S が 58.9%, DS が 11.0%, C-6 S が 24% をしめた。

従来、Hurler 又は Hunter 病として報告されている様な、正常の数十倍に及ぶ尿中 AGAG の増加は認められなかったが、平均して正常の約2倍の異常値をとり、又、CPC で沈澱する AGAG の非沈澱成分に対する比が 0.58 と明らかな異常値を示している。AGAG の構成成分の比率をみると同年代の正常人に比較して C-4 S の増加が著明である。以上のことから、本疾患は、最近報告されはじめた Chondroitin 4-Sulfaturia に属するムコ多糖症であると我々は考える。

* 鹿児島大学医学部第三内科

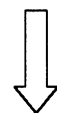
** 東京大学医学部物療内科

*** 久留米大学医進化学



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



Schwarz-Jampe¹ 症候群は chondrodys-trophy と myotonia を伴った特異な症候群であるが、我々は世界で 16 例目、本邦第 1 例目にあたる本症候群女児を経験し、昨年の本班会議で、その臨床的側面に関しては既に報告した。本症候群の骨の異常をはじめ幾つかの症状が、ムコ多糖症の一つである Morquio 症候群と類似点をもつことから、本症例の尿中ムコ多糖に関する分析を試みた。患者の 10 日連続の 24 時間尿と、正常人 5 人の連続数日 24 時間尿を使用した。定量的分析としては、各 1 日尿より 12.5ml をとり、10% CPC を加え、沈澱した高分子の AGAG と、沈澱しない低分子分画に関して、それぞれ Di Ferrante(1972)の方法に準じて処理し、カルバゾール反応で測定した。