

6・3 Pyrimidine 5'-nucleotidase 欠乏症

山口大学医学部

三輪史朗

本邦初の pyrimidine 5'-nucleotidase (P5N) 欠乏による遺伝性溶血性貧血の1家系3例につき報告する。

発端者は20才女性，家族歴に近親婚の有無は不詳だが，父母ともに鹿児島県の片田舎の同じ村の出身。6才で黄疸を指摘されたが他に異常なく成長。昭和51年1月黄疸，胆石，貧血で入院。入院時肝脾をふれず，赤血球数298万，Hb 10.3g/dl，Ht 30%，MCV 100 μ^3 ，網赤血球8.6%，赤血球に好塩基性斑点が目立ったのでP5N欠乏症を疑って検索を進めた。血清ビリルビン5.9mg/dl(間接型3.5)，赤血球寿命 ^{51}Cr T_{1/2} 18.6日，骨髓では赤芽球系の過形成像がみられた。

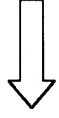
赤血球P5N活性は正常の5～10%と著しく低下しており，赤血球の除蛋白液の吸収スペクトルは正常赤血球にみられるアデニンヌクレオチドによる256～257nmのピークとは異り，267nmにピークを呈しピリミジンヌクレオチドの蓄積を示唆した。以上の成績から発端者はP5N欠乏症(ホモ接合)と診断した。酵素の基質特異性の違いを利用してアデニンヌクレオチドとピリミジンヌクレオチドを区別して測定すると，患者では総ヌクレオチドの49%(正常対照ではわづかに2.7%)がピリミジンヌクレオチドであった。

家族調査を行うに同胞4名のうち2名(妹)に患者同様ホモ接合のP5N欠乏症を見出し，このいずれにもHb 10g/dl前後の溶血性貧血がみられた。両親父方祖母，妹の1人はP5N活性は正常の約50%であるが貧血はなくヘテロ接合と判定された。残る1名の同胞(妹)は正常であった。

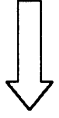
P5N欠乏症は慢性溶血性貧血を呈し，赤血球内好塩基性斑点の存在，総ヌクレオチド特にピリミジンヌクレオチドの著増を示すのが特徴で，赤血球P5N活性の著しい低下がある。赤血球GSHは理由は不明だが増加を示し，我々の例でも増加していた。1974年Valentineらが3家系4例を報告したのに始まり現在までに8家系10例が報告されており，我々の例は9家系目で本邦で最初の例

である。

溶血の機序の詳細は不明だが、P 5 N 欠乏によるピリミジンヌクレオチド着増のため CDP, CTP, UDP, UTP などが ADP, ATP と競争阻害をおこしてエネルギー代謝が円滑に行なわれなくなるのが主因ではないかと推測されている。



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



本邦初の pyrimidine 5'-nucleotidase(P5N)欠乏による遺伝性溶血性貧血の
1家系3例につき報告する。

発端者は20才女性,家族歴に近親婚の有無は不詳だが,父母ともに鹿児島
の片田舎の同じ村の出身。6才で黄疸を指摘されたが他に異常なく成長。昭和
51年1月黄疸,胆石,貧血で入院。入院時肝脾をふれず,赤血球数298万,Hb
10.3g/dl,Ht30%,MCV 100 μ 3,網赤血球8.6%,赤血球に好塩基性斑点が目立った
のでP5N欠乏症を疑って検索を進めた。血清ビリルビン5.9mg/dl(間接型3.5),
赤血球寿命 ^{51}Cr T1/2 18.6日,骨髄では赤芽球系の過形成像がみられた。