

12.6 β -glucosidase 欠損症の保因者診断

名古屋市立大学

杉山 幸八郎

山田 克己

和田 義郎

その症状から、Type IIIと思われる Gaucher 病の患児及びその家族の末梢白血球の β -glucosidase 活性を測定した。方法は、検体の分離：mixed leukocytes は 0.5% dextran, leukocytes は比重 1.077 の Ficoll-Angioconray を用いた。

酵素活性測定

厚生省心身障害(小児慢性疾患)研究班報告(昭和53年)に記載した方法に従った。

結 果

β -glucosidase 活性値は mixed leukocytes では患児 0.2 nmol/mg·prot/h, 母 0.8, 父 0.3, 兄 1.1, 対象 0.9 ± 0.2 , lymphocytes では患児 0.2, 母 0.4, 兄 0.9, 対象 1.5 ± 0.4 であった(図1)。この結果より兄は正常と診断した。

heterozygotes の検索には mixed leukocytes より lymphocytes の方が normal との差がより明確であった。一方、 β -glucosidase 活性の実測値は低く、種々の要因により影響を受け易い。そこで、図2の如く time course をみると、homozygote では全く増加が認められないのに対し、heterozygotes, control では増加がみられ、homozygote との間に明らかな差が認められた。ただしこの場合も、heterozygotes と control の差は lymphocytes を用いた場合、mixed leukocytes に比し差が明らかな傾向にあった。

今後臨床的に β -glucosidase 欠損症及びその保因者の検索に際し、lymphocytes を使用することにより診断が可能と思われた。尚、sodium

taurocholate, lysolecithinなどを detergent として用いると heterozygotes の診断が更に容易であるとされるが、今回の測定に際しては用いていず今後検討する必要がある。

図1 β -Glucosidase 活性

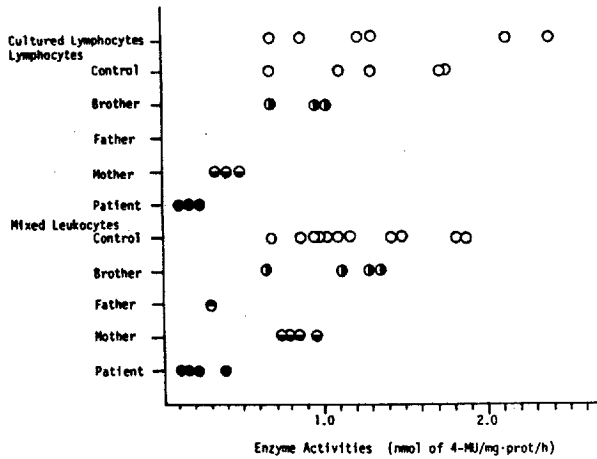
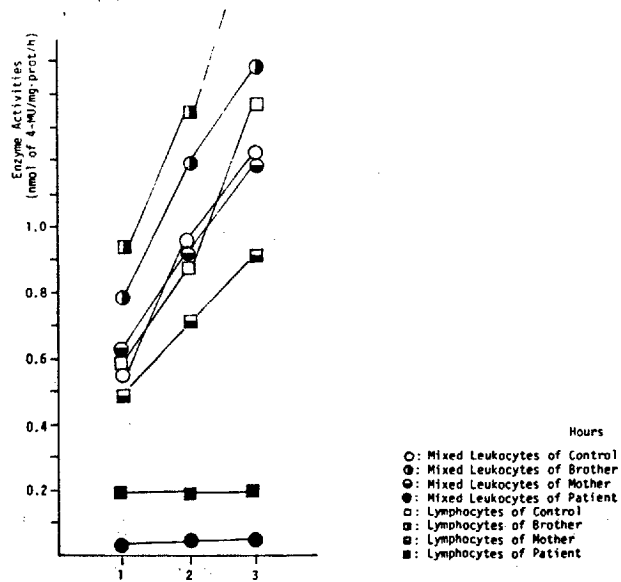


図2 β -Glucosidase 活性の経時的変化



↓ 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

その症状から, TypeⅢと思われる Gaucher 病の患児及びその家族の末梢白血球の β -glucosidase 活性を測定した。方法は, 検体の分離:mixed leukocytes は 0.5%dextran, leukocytes は比重 1.077 の Ficoll-Angioconray を用いた。