

高アルギニン血症のスクリーニング

研究協力者

大阪市立小児保健センター 大 浦 敏 明

共同研究者

大阪市環境保健協会 藤 本 昭 栄

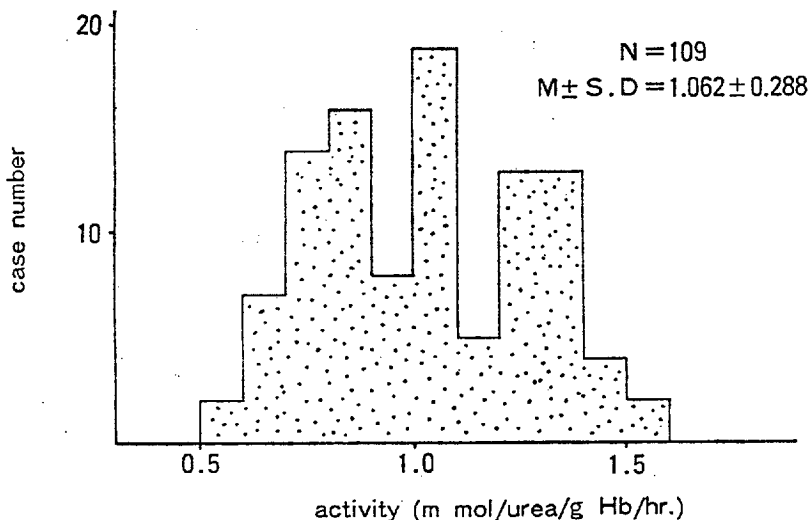
高アルギニン血症はアルギナーゼの先天性欠損により、血中アルギニンとアンモニアが増量し、嘔吐、痙、痙性麻痺、知能障害などをきたす先天性尿素サイクル異常症である。

尿にはアルギニン以外にリジン、オルニチンが増量し、シスチン尿症の尿に似ている。

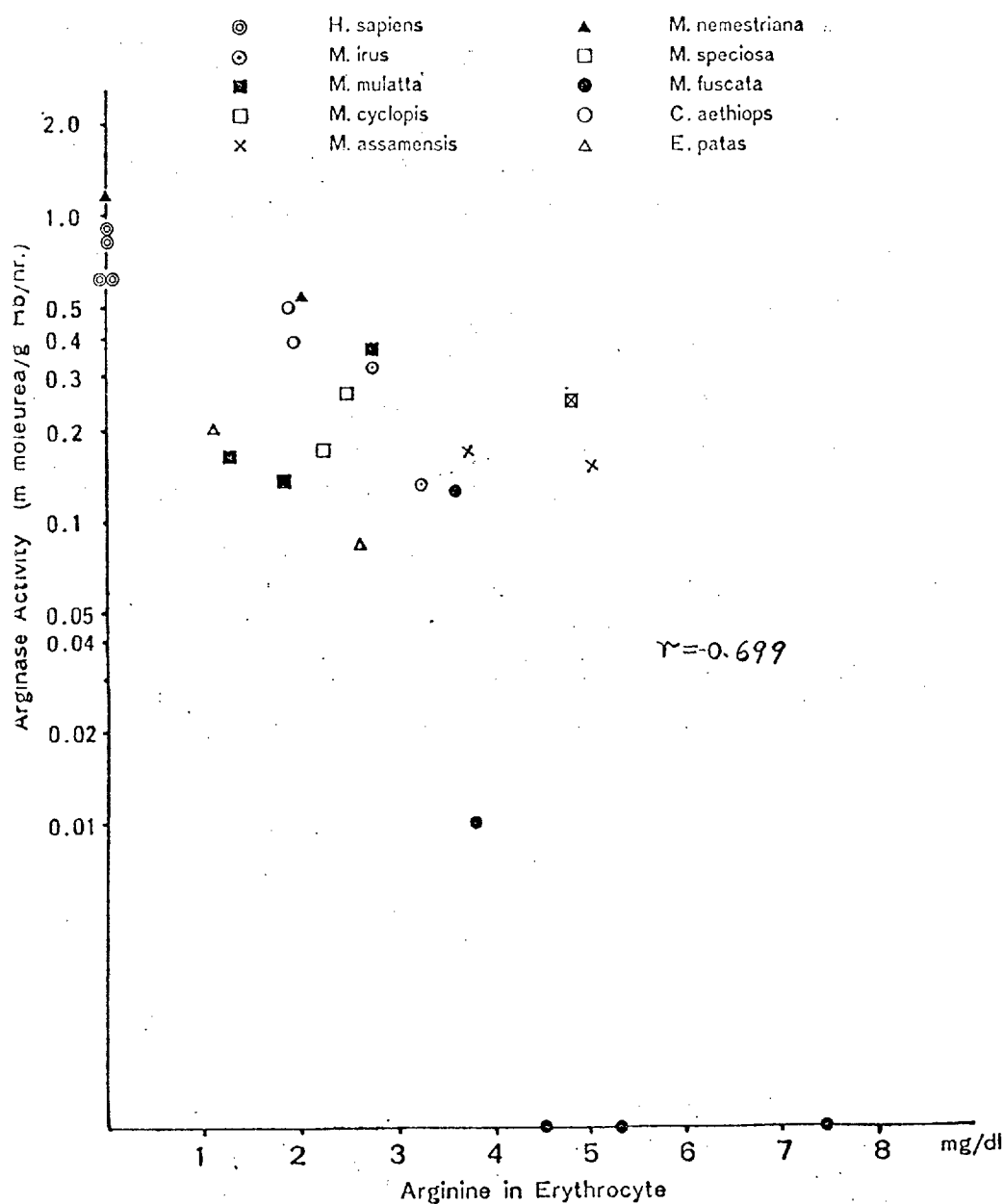
この酵素は肝および赤血球中に存在するので、ガスリー検査用の血液濾紙を用いて、約3万人の新生児の高アルギニン血症に対するスクリーニングを行なった。方法はNaylorらが開発したアルギナーゼ活性を検出する蛍光法である。3万人の新生児中から患者を発見することはできなかったが、これとは別に、109例の新生児血色素当りのアルギナーゼ定量では、1例の保因者を発見し、わが国にも患者が存在する可能性が示唆された。またこの保因者頻度からは約4万人に1人と推定することができる。

次に10種30頭の霊長類の赤血球中アルギナーゼを測定し、同時に赤血球中、血清および全血の塩基性アミノ酸を定量した。その結果、猿は一般に人よりも酵素活性が低く、日本猿9匹中3匹はアルギナーゼが欠損していた。また、アルギナーゼ活性と赤血球中アルギニン濃度は有意の逆相関を示した。

Arginase Activity in RBC of Newborn



Arginase Activity and Arginine in Erythrocyte



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

高アルギニン血症はアルギナーゼの先天性欠損により、血中アルギニンとアンモニアが増量し、嘔吐、痙、痙性麻痺、知能障害などをきたす先天性尿素サイクル異常症である。

尿にはアルギニン以外にリジン、オルニチンが増量し、シスチン尿症の尿に似ている。

この酵素は肝および赤血球中に存在するので、ガスリー検査用の血液濾紙を用いて、約3万人の新生児の高アルギニン血症に対するスクリーニングを行なった。方法はNaylorらが開発したアルギナーゼ活性を検出する蛍光法である。3万人の新生児中から患者を発見することはできなかつたが、これとは別に、109例の新生児血色素当りのアルギナーゼ定量では、1例の保因者を発見し、わが国にも患者が存在する可能性が示唆された。またこの保因者頻度からは約4万人に1人と推定することができる。