

アデノシン・デアミナーゼ欠損症の血液成分 による確定診断並びに治療に関する研究

東北大学医学部小児科

多 田 啓 也
土 屋 滋

アデノシン・デアミナーゼ欠損症は重症複合免疫不全症を伴う遺伝性疾患であり、免疫不全と代謝異常との接点に位置する特異な疾患である。吾々は本症の本邦最初の家系を経験し以下の興味ある知見を得た。

患児は1才3カ月の男児。繰返す感染を主訴として来院、検査の結果著明なリンパ球減少(5.5%)、無ガンマグロブリン血症を認め、赤血球中アデノシン・デアミナーゼ(AD)活性の欠損が見出された。両親の赤血球中AD活性は正常の約半分であり常染色体劣性の遺伝形式を示した(図1)。リンパ球中AD活性は少数のため測定し得なかったが、EBウイルスを用いて芽球化したのちに測定した所、やはり患児では活性欠損が認められ、両親は正常の約1/2の活性を示した(表1)、AD欠損症のリンパ球のEBウイルスによる芽球株の確立は吾々の例が最初と思われる。

末梢リンパ球のマイトゲンによる芽球化反応はPHA、ConA、PWM いずれにおいても患児では殆んど認められず、両親では正常の反応を示した。

放射線照射した白血球除去洗浄赤血球輸血による酵素補充療法を試みた結果、一過性に末梢リンパ球の増加($200/\text{mm}^3 \rightarrow 1,850/\text{mm}^3$)を認めたが、*in vitro*のマイトゲンによる芽球化反応はstimulation indexで約2倍の回復を見たのみであった。

尚、本患児の乾燥血液濾紙を用いAD欠損症のスクリーニングを試みた結果、陽性を示した。すなわち、乾燥血液濾紙により本症はスクリーニング可能と思われる。

文 献

- 1) 土屋滋、多田啓也：アデノシン・デアミナーゼ欠損症、小児科、19：1387、1978.
- 2) 土屋滋、多田啓也：adenosine deaminase欠損を伴う重症複合免疫不全症、医学のあゆみ、107、709、1978.

表1

Adenosine deaminase activity in lymphoblastoid cell lines established by Epstein-Barr virus

Lymphoblastoid cell lines obtained from	Adenosine deaminase activity (μ moles/mg protein/hour)
Control subjects (n=7)	$8.03 \pm 3.88^*$
Father	3.41
Mother	4.94
Patient	< 0.046

* Mean \pm SD

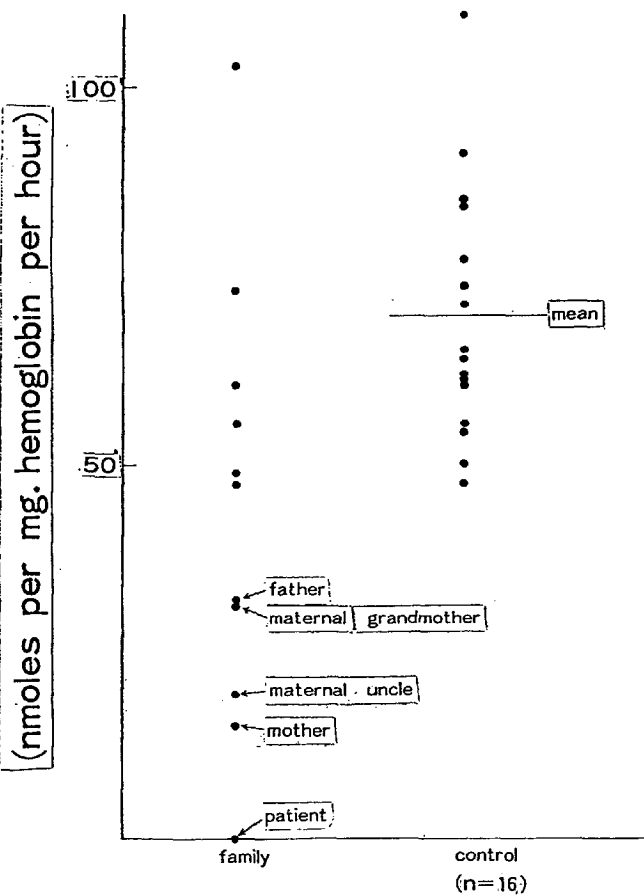


图1 Adenosine deaminase of erythrocytes in patient, relatives and controls.

 **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

アデノシン・デアミネース欠損症は重症複合免疫不全症を伴う遺伝性疾患であり、免疫不全と代謝異常との接点に位置する特異な疾患である。吾々は本症の本邦最初の家系を経験し以下の興味ある知見を得た。

患児は1才3カ月の男児。繰返す感染を主訴として来院、検査の結果著明なリンパ球減少(5.5%)、無ガンマグロブリン血症を認め、赤血球中アデノシン・デアミネース(AD)活性の欠損が見出された。両親の赤血球中 AD 活性は正常の約半分であり常染色体劣性の遺伝形式を示した(図 1)。リンパ球中 AD 活性は少数のため測定し得なかったが、EB ウイルスを用いて芽球化したのちに測定した所、やはり患児では活性欠損が認められ、両親は正常の約 1/2 の活性を示した(表 1)、AD 欠損症のリンパ球の EB ウイルスによる芽球株の確立は吾々の例が最初と思われる。