

原発性遠位尿細管性酸血症における 赤血球炭酸脱水素酵素の活性

北海道大学医学部小児科

荒 島 真 一 郎
永 井 文 作

1974年 Shapira 等は難聴を伴う遠位尿細管性酸血症(RTA)3例について、赤血球中炭酸脱水素酵素(CA)の測定を行い、Isozyme のCA-Bが低下していることを報告している。

一方1977年 Kaplan 等は同じ難聴を伴う。RTA 3例についてCA-Bが正常であったと報告している。

CAは酵素1分子につき1原子の亜鉛を有しており、亜鉛は酵素の活性部位に局在している。近藤らは1978年RTA 2例について赤血球中CAについてCA-Bの著しい低下を認め、それが亜鉛の添加により活性化されることを報告している。

遠位RTAの診断は酸排泄試験などの負荷試験を行って確定診断される。赤血球中CA-Bの測定で腎のCA-B異常の可能性が推定出来れば非常に有用であり検討した。

症 例

4才男児、主訴は腎結石。同胞2名で兄は健康である。患児及び家族には難聴、白内障は認めない。

臨床検査でくる病、発育障害、高cl血性酸血症、アルカリ尿、低Ca血症、2次性副甲状腺機能亢進症を認めた。重炭酸負荷試験は正常酸排泄試験では滴定酸及びアンモニアの著明な排泄減少を認め遠位RTAと診断した。

方 法

赤血球中CAの免疫学的及び酵素学的測定は近藤、谷口等の方法によった。(Kondo et al J, Clin Invest. 62. 610-617. 1978)

結 果

CA-Bの酵素量は軽度低下していたが、活性値(エステラーゼ活性)は、著明な低下を認めた。亜鉛添加により活性値の増加を認めた。

原発性遠位尿細管性酸血症患者の赤血球中炭酸脱水素酵素

	CA-B (mg/g-Hb)	CA-C (mg/g-Hb)	Total activity (units/g-Hb)	dependent activity (units/g-Hb)		specific activity (units/mg isozyme)	
				CA-B	CA-C	CA-B	CA-C
Pat. N I.	8.6	1.95	8.87	2.04	6.83	0.24	3.50
Normal children (10)	*10.00 ±0.39	*1.72 ±0.09	*10.45 ±0.36	*5.06 ±0.36	*5.39 ±0.17	*0.51 ±0.04	*3.13 ±0.22

*: Values represented are expressed as mean ± SE

血液成分を用いた各種ライソゾーム
酵素活性の測定

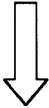
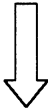
名古屋市立大学小児科

和田 義 郎
杉 山 幸 八 郎
山 田 克 己

ライソゾーム酵素欠損症の酵素学的診断の発達はめざましく、現在では20余疾患の酵素学的診断が可能である。その酵素学的検索法の確立は患者の早期診断のみならず、保因者の検索及び出生前診断による患者の出生を未然に防ぐことが可能となる。

今回我々は、4-MU誘導体の人工基質を用い培養リンパ球（Burkittリンパ腫、伝染性単核球症の患者から得たリンパ球を数年以上継代培養したもの）、リンパ球、混合白血球、血清について各種ライソゾーム酵素活性を測定した。方法は表1に示す如く0.2 M酢酸緩衝液に各濃度の基質を溶解し、その100 μlに50 μlの試料（各試料は-70℃に保存、酵素活性測定に際し凍結融解処理）を加え、37℃で加温、60分後0.2 Mグリシン緩衝液（pH 10.5）を3 ml加えて反応を停止蛍光光度計を用いEx. 365 nm、Ex. 450 nmで測定した。尚、活性値はあらかじめ作製した標準曲線から算出した。

結果、成人5人より得た混合白血球の各酵素のpH曲線は図1に示す如くであった。従来の報告に比しhexosaminidaseの至適pH中性側に認めた（理由は不明）。以下これら結果をふまえ各

 **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

1974 年 Shapira 等は難聴を伴う遠位尿細管性酸血症(RTA)3 例について、赤血球中炭酸脱水素酵素(CA)の測定を行い、Isozyme の CA-B が低下していることを報告している。

一方 1977 年 Kaplan 等は同じ難聴を伴う。RTA3 例について CA-B が正常であったと報告している。

CA は酵素 1 分子につき 1 原子の亜鉛を有しており、亜鉛は酵素の活性部位に局在している。近藤らは 1978 年 RTA2 例について赤血球中 CA について CA-B の著しい低下を認め、それが亜鉛の添加により活性化されることを報告している。

遠位 RTA の診断は酸排泄試験などの負荷試験を行って確定診断される。赤血球中 CA-B の測定で腎の CA-B 異常の可能性が推定出来れば非常に有用であり検討した。