

原発性遠位尿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0.2M酢酸緩衝液に各濃度の基質を溶解し、その100μlに50μl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0.2Mグリシン緩衝液(pH 10.5)を3ml加えて反応を停止蛍光光度計を用いEx. 365nm、Ex. 450nm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

試料についての測定値は表1の如くであった。各活性値は培養リンパ球、リンパ球、混合白血球ともほぼ同じ結果が得られた。このことは長期間継代培養したリンパ球に於ても今回測定した酵素活性は維持されることが明らかであった。

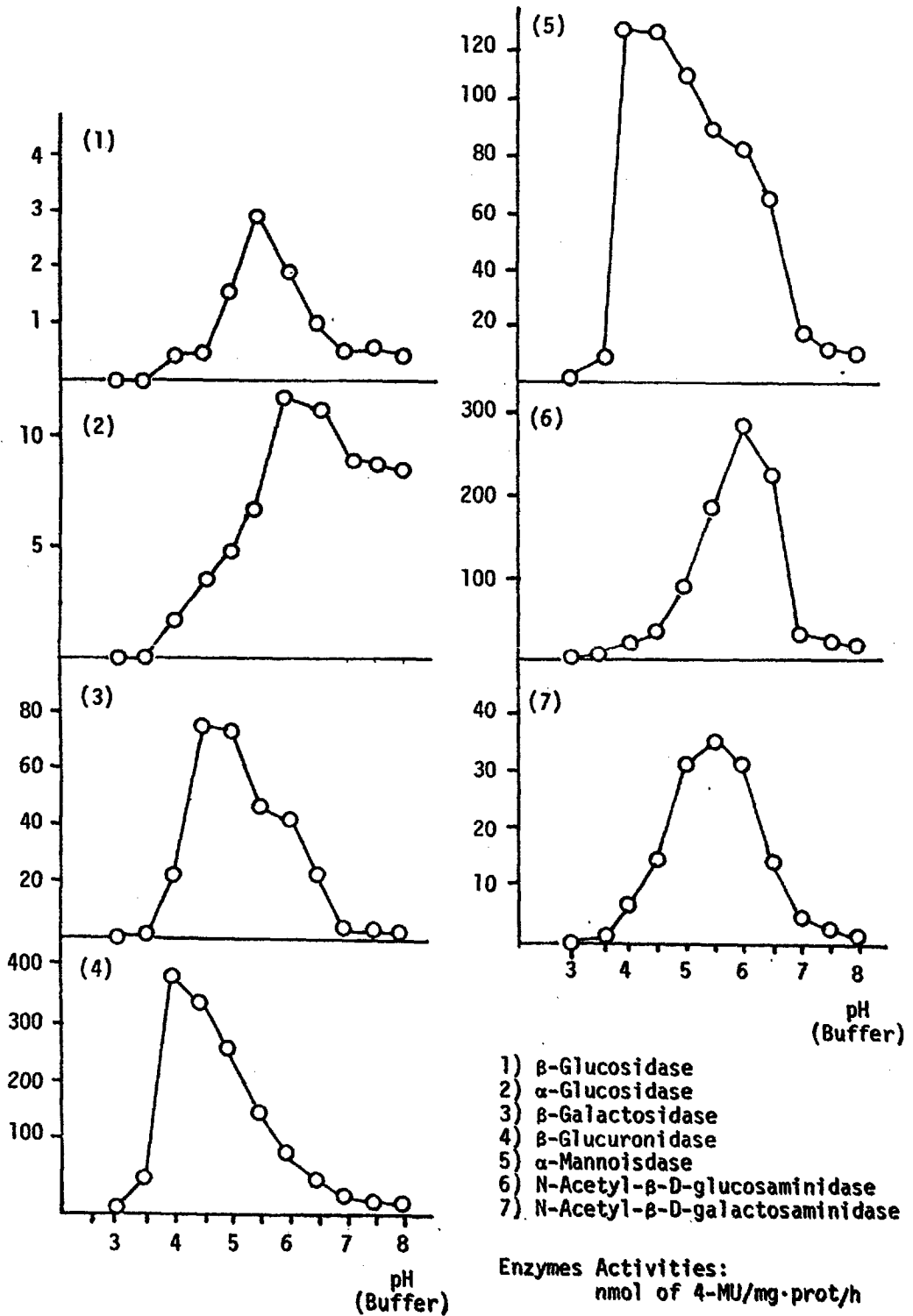
我々の施設では近年 Tay Sacks 病、Sandhott 病、GM₁-gangliosidosis、Gaucher 病、Metachromatic Leukodystrophy、Hunter 症候群、Morquio 症候群など多数の疾患を経験している。今後は今回確立した検索方法を用いこれら疾患の診断を行うと共に、新たな患者のマス・スクリーニングや出生前診断に応用していく予定である。

表1

ENZYMES ACTIVITIES (nmol of 4-MU/mg.prot/h)

Enzymes	Mixed Leukocytes	Lymphocytes	Cultured Lymphocytes	Serum	pH	Concentration (mM)	Buffer
β-Glucosidase	0.9 ± 0.2	1.5 ± 0.4	1.2 ± 0.8	0.4 ± 0.1	4.0	2	Acetate
α-Glucosidase	11 ± 8	12 ± 4	11 ± 4	32 ± 26	4.5	2	Acetate
β-Galactosidase	118 ± 39	267 ± 83	109 ± 76	18 ± 8	4.5	2	Acetate
β-Glucuronidase	351 ± 125	414 ± 98	544 ± 349	91 ± 51	4.0	5	Acetate
α-Mannosidase	141 ± 126	107 ± 35	136 ± 89	55 ± 25	4.5	5	Acetate
N-Acetyl-β-glucosaminidase	232 ± 63	581 ± 246	646 ± 433	329 ± 79	6.0	2	Acetate
N-Acetyl-β-galctosaminidase	30 ± 12	32 ± 9	55 ± 15	29 ± 8	5.5	1	Acetate

图 1



↓
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
↓

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 0.2M 酢酸緩衝液に各濃度の基質を溶解し、その 100 μ l に 50 μ l の試料(各試料は -70 $^{\circ}$ C に保存、酵素活性測定に際し凍結、融解処理)を加え、37 $^{\circ}$ C で加温、60 分後 0.2M グリシン緩衝液(pH10.5)を 3ml 加えて反応を停止蛍光光度計を用い Ex.365nm、Ex.450nm 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。