

白血球による Gaucher 病の酵素診断の検討

日本大学小児科

北 川 照 男
大 和 田 操

Gaucher 病は、複合糖肥質 glucocerebroside (以下 Glc-Cer) を水解する β -glucosidase の先天性障害症で、これまでに患者の脾、肝、白血球および培養皮膚 fibroblast を用いた酵素診断が報告されている。基質としては、天然基質 glc-Cer の他に、水解後に蛍光物質や色素を生成する合成基質 (4 Mu- β -glucoside, PNP- β -glucoside) が使用されているが、入手が容易で測定手技も簡単な合成基質がその診断に広く用いられる傾向がある。しかし、肝における合成基質水解能の正常な Gaucher 病の報告もあり、Gaucher 病の診断のための基質の撰択については注意が必要である。また、白血球を用いた Gaucher 病の酵素診断の報告もいくつかみられ、我々も数例に試みたが満足すべき結果を得ていない。そこで、今回種々の基質を用いて、白血球による Gaucher 病の診断の可能性について検討した。

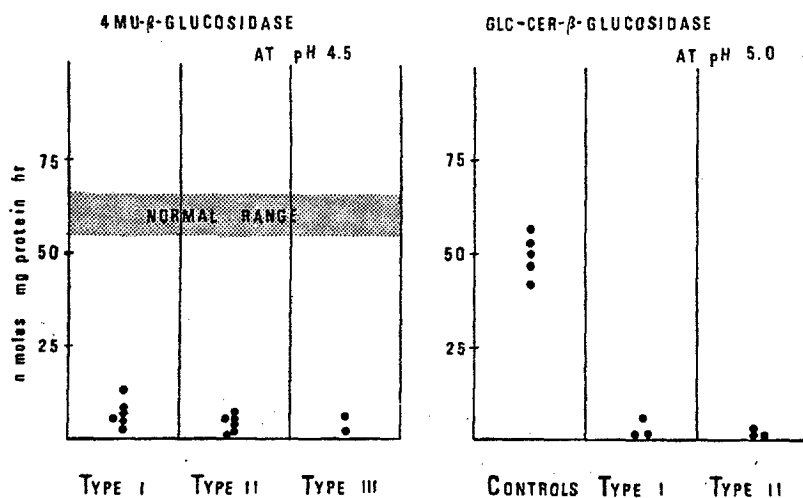
結果および結論： ① 4 Mu- β -glucoside は、fibroblast を用いた診断には有用であり、脾を用いても、患者と正常者との鑑別は可能であるが、肝では患者でも正常な活性を示す場合が少なく、使用できない。

② 最近開発された 2-hexadecanoylaniline-4-Nitrophenyl- β -glucoside を基質として β -glucosidase を測定すると、Glc-Cer を使用した場合と同様な成績をうるができるが、Gaucher 病の診断に有用と思われるが感度が鈍く、白血球を用いて測定する時はその条件等について十分に検討する必要がある。

③ fibroblast はいずれの基質を用いても β -glucosidase の測定は容易であり、図 1 のように患者には著しい低値を示すので、Gaucher 病の酵素診断には、fibroblast が最も良いと思われる。

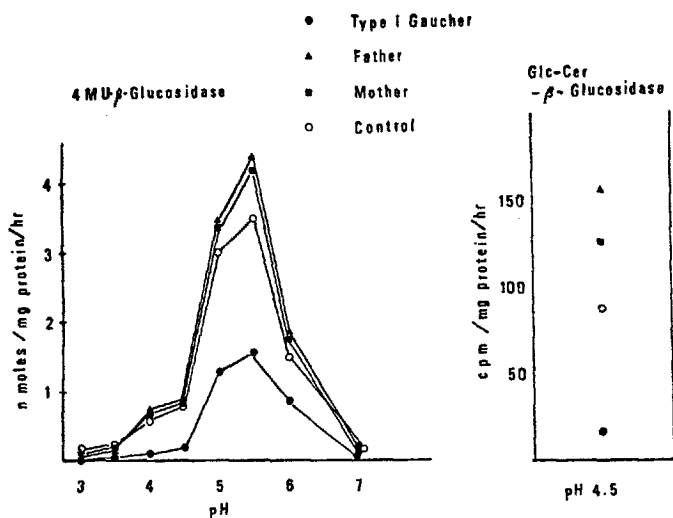
④ 1 例の成人型 Gaucher 病の白血球の β -glucosidase 活性は図 2 のようであり、酸性側では患と対照で差は認められるが、正常人でも白血球の β -glucosidase の比活性は fibroblast の 1/10 以下と著しく低く、白血球を用いた診断は現時点では困難であるとの結論が得られた。

β-GLUCOSIDASE ACTIVITY IN SKIN FIBROBLASTS

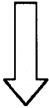
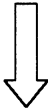


☒ 1

β-GLUCOSIDASE ACTIVITY IN LEUCOCYTES



☒ 2

 **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

Gaucher 病は、複合糖肥質 glucocerebroside(以下 Glc-Cer)を水解する β -glucosidase の先天性な障害症で、これまでに患者の脾、肝、白血球および培養皮膚 fibroblast を用いた酵素診断が報告されている。基質としては、天然基質 glc-Cer の他に、水解後に蛍光物質や色素を生成する合成基質(4Mu- β -glucoside, PNP- β -glucoside)が使用されているが、入手が容易で測定手技も簡単な合成基質がその診断に広く用いられる傾向がある。しかし、肝における合成基質水解能の正常な Gaucher 病の報告もあり、Gaucher 病の診断のための基質の撰択については注意が必要である。また、白血球を用いた Gaucher 病の酵素診断の報告もいくつかみられ、我々も数例に試みたが満足すべき結果を得ていない。そこで、今回種々の基質を用いて、血球による Gaucher 病の診断の可能性について検討した。