

7・4 ヒスチジン血症の保因者診断

熊本大学医学部小児科

松 田 一 郎
松 尾 清 巧
遠 藤 文 夫
永 田 憲 行
上 原 伊 都 子

研 究 目 的

ヒスチジン血症患者の両親，家族について種々の検査を行い，保因者診断に最良の方法を見出すのが目的である。

研 究 対 象 及 び 方 法

新生児マススクリーニングで「ヒスチジン値 6 mg/dl 以上，ウロカニン酸陰性」を判決基準として発見したヒスチジン血症疑いの患者 15 名及びその家系について，空腹時血中ヒスチジン，ヒスチジン 100 mg/Kg 経口負荷後 6 時間尿中 FIGLU，皮膚角質層のヒスチダーゼ活性を測定した。血中ヒスチジン値は島津高速液体クロマトグラム，尿中 FIGLU は Sigma キット，皮膚角質層のヒスチダーゼは ^{14}C ・ヒスチジンから ^{14}C ・ウロカン酸への conversion で測定した。

結 果 及 び 考 案

患児いずれも血中ヒスチジン値は 6 mg/dl 以上であり，FIGLU 排泄量も ($\mu\text{g/Kg/6h}$) 対照より低値であった。角質層のヒスチダーゼは 15 例中 3 例をのぞき 12 例で $1.0 \mu\text{ moles/hr/g}$ 以下であった。3 例はそれぞれ 1.4, 1.3, $1.2 \mu\text{ moles/hr/g}$ であった。

ほとんどの両親の血中ヒスチジン値は正常であったがなかにヒスチジン罹患患者と思われるものがあり，血中ヒスチジン値は患児と同様高値を示した。疾患罹患患者と思われるものの角質層のヒスチダーゼ活性は $1.0 \mu\text{ moles/h/g}$

以下であったが、血中ヒスチジン値から見て保因者と考えられる両親の中に $1.0 \mu\text{moles/h/g}$ 以下の値を示すものが数名いた。保因者と考えられる両親のヒスチダーゼ値は $1.0 \sim 5.7 \mu\text{moles/h/g}$ であった。

正常対照 33 名についてヒスチダーゼ活性値を測定した。この中には保因者が混入している可能性は十分考えられるがその値は $\text{mean} \pm 2\text{SD}$ で 9.13 ± 4.24 であった (図 1)。

両親のほとんどの尿中 FIGLU 値は正常対照と患児の中間値を示した。ヒスチダーゼと尿中 FIGLU の間には $r=0.61$ で有意の正の関係がみられたが、期待したよりもバラツキがかなりみられた (図 2)。

家系をよく調べていくと解るが (例えば図 3), 皮膚ヒスチダーゼが低下しているのに血中ヒスチジン値の上昇がみられず患者というよりむしろ保因者と判断した方がいい場合がみられる。

つまりヒスチダーゼのみから判定すると保因者を患者と判定する可能性がある。とくに蛋白を多量に摂取する時期には保因者を患者としてひろい出す可能性が考えられる。一方保因者を正常者として判定する場合もあり得るが、確率は保因者を患者として判定する可能性が強いと思われる。これには皮膚ヒスチダーゼが直接肝のそれを反映していない場合も考慮に入れなければならない。

FIGLU から保因者を診断しようとするとな保因者を正常と判定する場合があります。わかった。

これまでの検査中 2 家系でいずれも母がヒスチダーゼ, FIGLU いずれも正常のものがあつた。

ヒスチダーゼのみから判定すると保因者を患者と判定する可能性がある。また一方正常と判定する場合もあり得るが確率は前者が高いように思われる。皮膚ヒスチダーゼが直接肝のそれを反映しない場合があるためと思われる。

FIGLU から保因者を診断しようとするとな保因者を正常者と判断する場合があります。わかった。

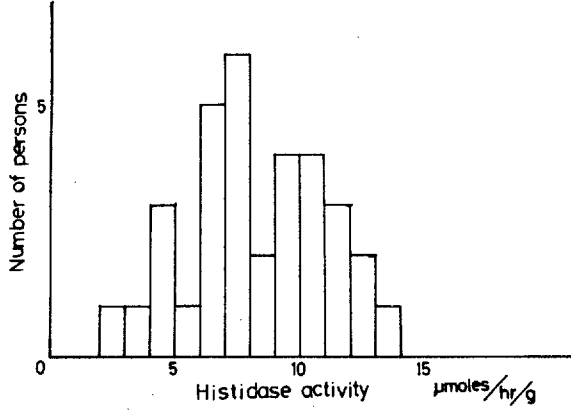
このような例では (2 家系), ヒスチダーゼも正常であり, 常染色体劣性を想定することに問題があるのかもしれない。またこの家系では患者と判定されたものが実は保因者であることも考えられる。

要 約

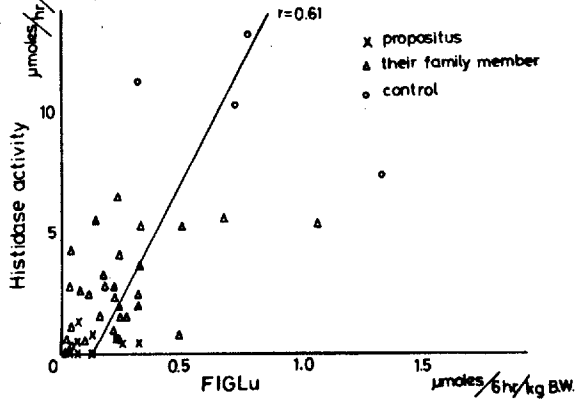
ヒステラーゼのみから判定すると保因者と患者の区別の方が保因者と正常者を区別する場合より困難なことが多いと思われた。FIGLU から判定しようとするれば保因者と患者，保因者と正常者を明確に区別できず，かなり重なる部分がみられたが，保因者と患者との重なりの方が多いたと思われた。

ヒステラーゼ，FIGLU の間には有意の相関は得られたが，各症例をみれば，かなりばらついていることが解った。

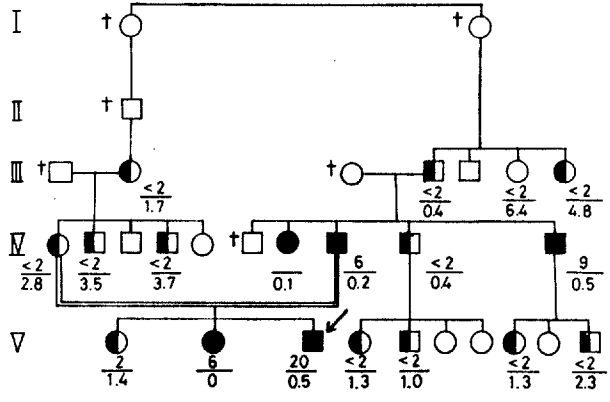
1. Histidase activity of the adult control

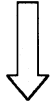


2. Correlation between FIGLU and histidase activity

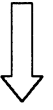


3. Pedigree chart of case 1 serum histidine histidase





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



要約

ヒスチダーゼのみから判定すると保因者と患者の区別の方が保因者と正常者を区別する場合より困難なことが多いと思われた。FIGLU から判定しようとするれば保因者と患者,保因者と正常者を明確に区別できず,かなり重なる部分が見られたが,保因者と患者との重なりの方が多いいと思われた。ヒスチダーゼ,FIGLU の間には有意の相関は得られたが,各症例をみれば,かなりばらついていることが解った。