

先天性代謝異常スクリーニング研究班

昭和54年度研究報告

研究協力者

大阪市立小児保健センター 大 浦 敏 明

共同研究者

大阪市立小児保健センター 長 谷 豊

大阪市環境保健協会 石 飛 由美子

大 竹 昭 美

1. ヒスチジン血症スクリーニング用培地の改良

BIA法のうち、ヒスチジンアッセイが最も判定困難であることは周知のことである。

われわれは現行ヒスチジン用培地に、150 mlあたり1 mMメチオニン0.067~0.082 mlを加えることにより、培地背景の菌発育が抑制されて透明度を増し、限界のより鮮明な発育環を生ぜしめることができた。このMetの発育抑制作用は、1、2、4トリアゾールアラニンとの共存で発揮され、単独では無効であった。その作用機序を探る目的で、メチル基供与体の塩化コリン、含硫アミノ酸とその代謝産物として、ホモシスチン、ホモシスティン、システィン、シスタチオニン、メチルメルカプタンをMetと同程度の濃度加えて比較検討したが、いずれも多少の効果はあったがMetより劣り、その作用機序も明らかにし得なかった。

2. ヒスチジン血症診断におけるウロカニン酸/ヒスチジン比(U/H比)の意義

昨年度の研究において、爪の濃アンモニア抽出物の、薄層クロマトグラフィー、パウリ染色、2波長クロマトスキャナー処理により、U/H比を測定すると、角化上皮同様、患者、保因者、対照の診断が可能であろうと報告した。本年はその後症例を増加し、さらに知見を深めた。

U/H比は黒田泰弘らが測定した表皮のヒスチダーゼ活性とよく対応することが確かめられた。患者41例のU/H比の平均と標準偏差は 0.067 ± 0.047 、対照乳児17例のそれは 1.19 ± 0.43 で有意差あり、しかも重複を認めなかった。成人対照24例では 0.94 ± 0.36 で、両親45例の 0.45 ± 0.18 と有意差が認められた。ただし、患者上限と両親、対照下限と両親との間にはかなりの重複を認め、ヒスチジン血症の heterogeneity を思わせた。

3. マスクリーニングデータのコンピューター処理に関するアンケート成績

全国のスクリーニングセンターにコンピューター処理に関する現状と希望についてアンケート調査を行なった。その結果、昭和54年7月現在、実施施設4、計画中2、考慮中12、考慮せず22、であった。また、コンピューター処理に関する検討会を開くことを希望するもの19、時期尚早もしくは希望せず21で、ほぼ半々であった。昭和55年度においては、専門的な検討

会を持ち、わが国でのコンピューター導入に関して、ある程度の方向づけをする必要があると考
える。

ガラクトース血症

名城病院小児科 川 村 正 彦

- 1) ガラクトース血症の総合的検索システム
- 2) Paigen法の異常高値と緊急連絡の必要性

(1) ガラクトース血症の総合的検索システム

ガラクトース血症には3型あるのでまず第1にPaigen-phage法を行い、それと同時にBeutler法を実施する。異常例では蛍光法によるガラクトースの定量(藤村法)およびgalactose-1-phosphateの測定もI型transferase欠損症の確認とII型galactokinase欠損症の鑑別に有用である。実際の組み合わせ方は表Iとなる。

(2) Paigen法の異常高値と緊急連絡の必要性

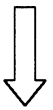
Paigen法での異常値は8mg/dl以上とされているが実際には8mg/dlを越す検体が多く、再検査を行うと正常になるものが多い。これは新生児期にgalactose-1-Pが多くPaigen法ではgalactoseと共にgal-1-Pも共に測定していることに原因がある。詳細に分析してみるとPaigen法で12~20mg/dlまでのときその最も大きな要素はgal-1-Pであり、本当のgalactose高値は少ないといえることが分った。これに反して、Paigen法で20mg/dl以上の場合は20mg/dl以下の場合と全く異なり、gal 33.6 ± 13.4 mg/dl、gal-1-P 5.1 ± 4.5 mg/dlとgalactose高値がgal-1-P値をはるかに上廻る。このことからガラクトース血症I型の劇症型(古典型)であればBeutler法完全陽体でPaigen法20mg/dl以上を示すと考えられる。

従ってこの場合は検査室内再検査を省略して、時間を問わず、直ちに再検査用検体送付依頼と共に、ミルクの変更まで含めた緊急手配が必要である。

Paigen法20mg/dl以上の場合にはgal-1-P値に特異性がある。



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



1. ヒスチジン血症スクリーニング用培地の改良
2. ヒスチジン血症診断におけるウロカニン酸/ヒスチジン比(U/H比)の意義
3. マスクリーニングデータのコンピューター処理に関するアンケート成績