

ガスリーテスト陽性例の追跡経過報告

東大小児科 鈴 木 義 之
福 岡 和 子
桜 庭 均
中 川 和 代

当小児科受診のガスリーテスト陽性者は、過去1年間に5名、スクリーニング開始以来15名であり、その診断は下記の通りである。

	(S54.1~55.2)	(S51.11~55.2)
ヒスチジン血症	2	6
フェニルケトン尿症	1	1
一過性高メチオニン血症	0	3 (1例はCBA+CHD)
一過性高チロジン血症	1	3 (1例は低出生体重児)
一過性ガラクトース血症	1	2
	5	15

ヒスチジン血症は2組の同胞例を含む3家系、計5名を経過追跡中であり、年齢は最年長3才3カ月である。食餌制限例3例、制限なし2例であり、いずれも言語発達、精神運動発達に異常を認めていない。

昭和54年12月東京都下でフェニルケトン尿症が1例発見され、血中フェニルアラニン最高値29mg/dlで生後18日目より治療開始した。2カ月現在、治療によく反応し、発育は正常である。両親はフェニルアラニン負荷試験からヘテロと考えられる。

昭和54年度森山班研究成果報告

東北大学医学部小児科 多 田 啓 也
工 屋 滋
小笠原 芳 彦
館 田 拓

Adenosine deaminase (ADA) 欠損症は、重症の免疫不全症候群を合併する遺伝性疾患であり、早期に発見できればし線照射赤血球輸血による酵素補充療法により治療可能である。

今回私達はADAがアデノシンを脱アミノ化し、イノシンに変換する際放出されるアンモニアを簡易アンモニアスクリーニングキット「アミテスト」を用いて測定することにより、本症のスクリーニングが可能であるとの結論を得たので報告する。

〈方法〉 直径3mmの血液濾紙1個をアデノシンを含んだ0.05Mリン酸緩衝液、PH7.5、0.1mlにひたし、37°Cで反応させた後その25μlを「アミテスト」の小孔に入れ、遊離したアンモニアにより緑色に呈色したPH指示薬の色調をスタンダードと比較し、血中アンモニア濃度の測定単位NH₃-N μl/dlをそのまま利用し、半定量的にADA活性を測定した。

〈結果〉 用いるアデノシン濃度(0.01~10μmole/dl)及び反応時間(15~20分)を検討した結果、至適アデノシン濃度を1μmole/ml、反応時間を60分とし、PH指示薬の色調変化の判定は30分とした。この条件でのアンモニア遊離量は、200~300NH₃-N μl/dlであった。本反応系にADA阻害剤であるコフォルマイシンを添加した場合、更にADA欠損症患児より樹立したリンパ芽球様細胞株Lysateを用いた場合は、PH指示薬の変化は全く認められなかった。室温に10日間放置した血液濾紙でADA活性はほとんど変化せず、又新生児より得た100検体の血液濾紙を用いてADA活性を測定したが一例の偽陰性例も認められなかった。

〈結論〉 以上より、アミテストはADA活性を半定量的に測定しうる事、及び本法はADA欠損症のスクリーニングに有用であることを見出した。

乾燥濾紙血を用いた抗甲状腺抗体の測定

熊本大小児科 松田一郎
藤本茂紘
児玉美穂子

〈目的〉 乾燥濾紙血を用いて抗甲状腺抗体を測定することは採血や検体運搬等の問題点を簡便かつ容易にし、さらに新生児期乾燥濾紙血を用いることにより母子間の抗甲状腺抗体の動態や母親の慢性甲状腺炎の発見等を可能にする。

〈方法〉 基礎的検討：乾燥濾紙血を直径1/4インチにパンチアウトし、マイクロソームテスト・サイロイドテスト添付のPBで溶出後、倍数希釈し、ヒジ赤血球を滴下してその凝集状態で判定した。溶出時間、血清力価との比較、保存期間を検討した。新生児期濾紙血での検討：熊本県下で出生し代謝性疾患、クレチン症のマス・スクリーニング終了した乾燥濾紙血を対象として測定し陽性者は母子ともに呼びだしT₃、T₄、TSHを測定した。さらに経時的に追ってみた。

〈成績〉 基礎的検討：溶出時間は30分にて充分であった。血清との比較では良好な成績であつ



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



Adenosine deaminase(ADA)欠損症は、重症の免疫不全症候群を合併する遺伝性疾患であり、早期に発見できればし線照射赤血球輸血による酵素補充療法により治療可能である。今回私達は ADA がアデノシンを脱アミノ化し、イノシンに変換する際放出されるアンモニアを簡易アンモニアスクリーニングキット「アミテスト」を用いて測定することにより、本症のスクリーニングが可能であるとの結論を得たので報告する。