

図 1.

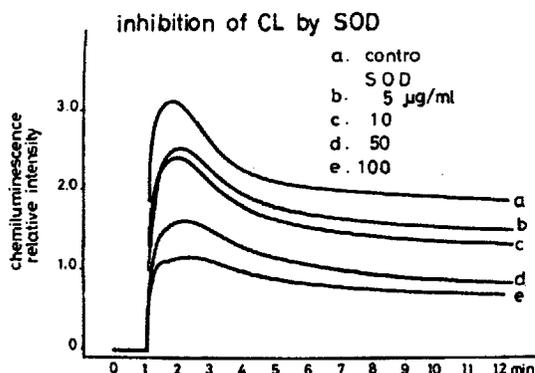
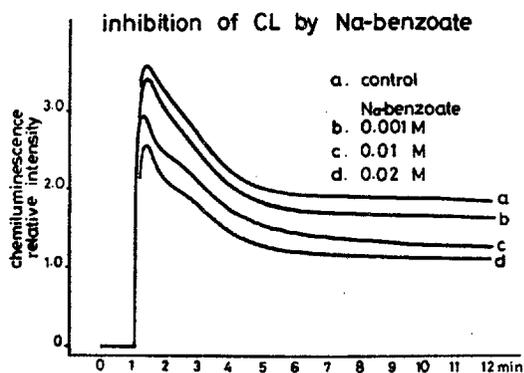


図 2.



## 白血球による dihydropteridine reductase 欠損症の診断に関する研究

東北大学小児科

多 田 啓 也  
成 沢 邦 昭  
新 井 直 博

フェニルケトン尿症 (PKU) のマス・スクリーニングが普及するにつれて、PKUとは異った悪性高フェニルアラニン血症の存在が指摘され、その鑑別診断は治療方針を決定する上で極めて重要な課題となっている。吾々は末梢白血球を用いる dihydropteridine reductase (DHPR) 活性測定法を種々検討した結果、新しい測定法を開発し本法が臨床上有用であることを見出した。

方法：末梢血 3 ml より PVP 沈澱法により白血球を分離し凍結融解後上清を酵素活性測定に用いた。

酵素反応系： 80 µmoles Tris-HCl (pH 7.6)

0.1 µmoles ferricytochrome C

0.1 µmoles NADH

2.0 µmoles 6-MPH<sub>4</sub> (6-methyl-5, 6, 7-tetrahydropteridine)

白血球上清

total 2 ml

反応は 25℃ で 5 分間、cytochrome C の還元を 550 nm の吸光度の増加で測定する。

結果：DHPR欠損症患者では活性は0であり、両親は正常の略50%活性を示した(表1)、PKU患者では正常活性であった。

さらに抗DHPR抗体を用いてヒトの肝、白血球、皮膚培養線維芽細胞について免疫化学的分析を行った結果、白血球には肝および皮膚線維芽細胞と免疫学的にも同じDHPRが存在することが明らかにされた。

考察：これまでDHPR欠損症の診断は肝又は皮膚培養線維芽細胞を用いて行われていたが、之等組織は生体から入手し難い点、また培養に時間を要する欠点があった。本法は末梢血3mlで診断可能であり、高フェニルアラニン血症の鑑別診断に極めて有用であると思われる。

#### 文 献

- Narisawa, K., Tada, K. et al, : Usefulness of leukocyte enzyme assay for the diagnosis of dihydropteridine reductase deficiency. C. C. A. 投稿中

TABLE 1 DIHYDROPTERIDINE REDUCTASE ACTIVITY IN LEUKOCYTES

	DHPR ACTIVITY*
	(NMOLES CYTOCHROME C REDUCED MIN <sup>-1</sup> MG <sup>-1</sup> PROTEIN)
PATIENT M, S,**	UNDETECTABLE
PATIENT K, S,**	UNDETECTABLE
FATHER	11.4
MOTHER	12.1
CLASSICAL PKU T, I,	30.9
CLASSICAL PKU K, I,	22.9
CONTROL (N=28)	
MEAN ± SD	25.0 ± 5.2
RANGE	16.8 - 35.4

\* DHPR ACTIVITY WAS ASSAYED ACCORDING TO METHOD I

\*\* DHPR 欠損症



## 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



フェニルケトン尿症(PKU)のマス・スクリーニングが普及するにつれて、PKUとは異った悪性高フェニルアラニン血症の存在が指摘され、その鑑別診断は治療方針を決定する上で極めて重要な課題となっている。吾々は末梢白血球を用いる dihydropteridine reductase(DHPR)活性測定法を種々検討した結果、新しい測定法を開発し本法が臨床上有用であることを見出した。