

血液成分を使用した代謝疾患の確定診断に関する研究

北大小児科 荒島真一郎・永井文作

(I) 赤血球を用いたガラクトース血症の診断

- (i) 新生児マススクリーニングで Paigen 法 1.0 mg/dl Beutler 法 正常の児について赤血球の 4 Epimerase 活性を測定した。Gitzelman and Steinman S の方法にしたがって行った。正常対照 ($n=7 \cdot 4.53 \pm 0.58 \mu\text{moles/hr/ml RBC}$)、患児は 0.38 、母親 0 であった。
- (ii) D-Galactose-1- ^{14}C を用いた Gactokinase と Gal-1-P uridyl transferase について Robinson S の方法で検討した。正常対照では Rf の大きい順に Galactose, Gal-1-P, UDP-Gal の peak に分離し診断に有効であることが確認された。

(II) 抗痙攣剤による代謝性アシドーシスの発生機序に関する研究—赤血球炭酸脱水酵素の動態について

主にフェノバルビタール及びジフェニールヒダントイン(アセタゾラマイドは除く)の投薬を受けている37名について赤血球炭酸脱水酵素(アイソザイムCA-BとCA-C)を谷口らの方法で測定した。10名にアシドーシスと著明なCA-Bの活性低下(アシドーシス群 $0.13 \pm 0.04 \text{ units/mg-CA-B}$ 、対照 0.51 ± 0.06)と低Ca血症を認め、CA-Bの活性低下によるアシドーシスの発展とそれによるCa代謝異常が強く示唆された。

未熟児における Adenosine Deaminase 及び Purine Nucleoside Phosphorylase の経時的発達について

名古屋市立大学小児科

和田 義 郎
小林 道 生

近時、細胞の免疫機能が物質の新陳代謝と密接に関連することが明らかとなり、"先天性代謝異

常症に伴う免疫機能不全症[#]が注目を集めている。

特にプリン代謝に関連するアデノシン脱アミノ酵素（以下ADA）、プリンヌクレオシドフォスフォリレーズ（以下PNP）、ヒポキサンチンゲアニンフォスフォリボシル転移酵素（以下HGPRT）、プリンヌクレオチデース（以下PNT）の各酵素活性と免疫機能には密接な相関がみられることは既に良く知られた事実である。

しかし免疫機能の不安定な新生児期にプリン代謝活性がどのように変動しているかについてはデータに乏しく、将来マススクリーニングプログラムに加えるか否かを討論する場合に大きな問題となることが予想される。

我々は名古屋市立大学医学部附属病院に入院した新生児（特に未熟児）、乳児、小児を対象として生後のプリン代謝系の発達を検討し免疫機能との相関性を明らかにすることを試みているが今年度はその内ADAとPNPの活性の生理的発達について報告する。

方法：Hopkinsonらの方法を若干改変して測定した。

結果：

- (1) 成人値と比較すると成熟児では一般に高値を示すが生後2ヶ月を過ぎると次第に低下の傾向を示し成人値に近づく。
- (2) 未熟児の場合には生後1日以内はやゝ高値、1週前後で低下しその後次第に上昇して最高値に達する。この上昇傾向は児によっては生後12週以上に亘って認められた例もある。
- (3) 臨床症状との関連性を検討するとADA、PNPの異常上昇を認めた9症例の内7例が明らかにAcute phase reactant (APR) scoreの上昇と相関して居り感染の影響が大きいかを示した。また他の2症例では高血糖が共通した所見であった。

今後多数例につきagingを含め検討の予定である。

ヒスチジン、フェニルアラニンの 赤血球、血漿分布に関する研究

日本大学小児科

北川 照 男
大和田 操

Guthrie test に使用する標準血液濾紙を作製する過程において、ヒスチジン（以下His）の赤血球内濃度と血漿中濃度に差が認められることを見出したので、His およびフェニルアラニン



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



近時、細胞の免疫機能が物質の新陳代謝と密接に関連することが明らかとなり、"先天性代謝異常症に伴う免疫機能不全症"が注目を集めている。