

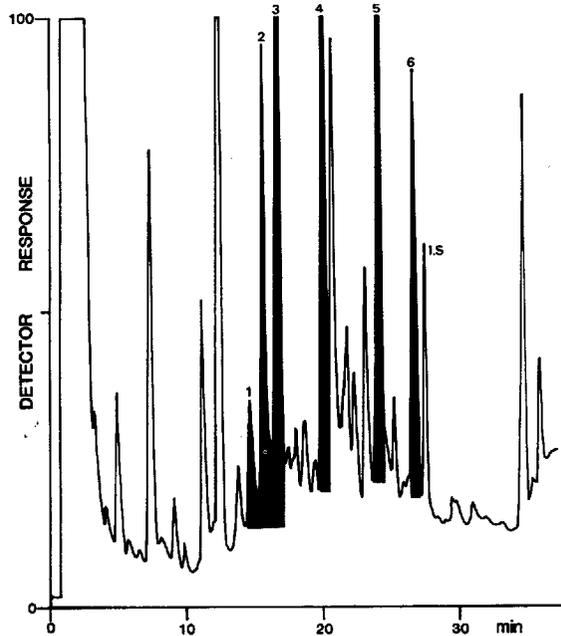
ガスマス・コンピュータ診断

松 本 勇

(久留米大学医学部ガスクロマト-
質量分析医学応用研究施設)

1 mg クレアチニン相当量の尿, あるいは1 mlの血清から陽イオン交換とジエチルエーテル抽出によりアミノ酸と有機酸画分をそれぞれ分離し, トリメチルシリル誘導体としてガスクロマト-質量分析計-コンピュータ (GC-MS-COM) システムで分析し, 患者尿あるいは血中に含まれる異常代謝成分を検出して, 先天性のアミノ酸および有機酸代謝異常症を自動的に診断するガスマス・コンピュータ診断法をわが国で初めて開発し, 実用化してきた。

本法の特徴は, 1) 多数の先天性代謝異常症を同一の分析系で, 同時にスクリーニングすることができ, 2) また非常に精密である, ことである。現在この方法で26種類のアミノ酸と有機酸の代謝異常症のルーチン分析をおこなっており, これまで55例の診断を確定し, なお数例の診断を確定しつつある。この他, 多量のチロジンとロイシンの中間代謝産物を同時に排泄す



- 1: 3-Methylglutarate 2,3: 3-Methylglutaconate
4: 4-Hydroxyphenylacetate 5: 4-Hydroxyphenyllactate
6: 4-Hydroxyphenylpyruvate

図1 HMGCoA 合成酵素欠損症の TIM クロマトグラム

る 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸 (HMG) CoA 合成酵素欠損症を世界で初めて発見した¹⁾ (図1) が、他にも 1, 2 珍しい症例について解析中である。

またプロピオン酸血症患者尿中に、プロピオニル CoA 2 分子、あるいはプロピオニル CoA とアセチル CoA との縮合生成物を検出し²⁾、これらの異常代謝産物およびメチルクエン酸を指標として、非常に迅速かつ正確にプロピオン酸血症を診断する方法を確立した。さらにプロピオン酸血症のヘテロキャリアーについてもこの方法で検出可能であることが略々明らかになったので、現在プロピオン酸血症患者の 2 家系についてこのことを確かめるべく解析中である。

今後メチルマロン酸尿症、イソ吉草酸血症、チロジン症、ジカルボン酸尿症、フェニールケトン尿症などについても同様の検索を試み、ヘテロキャリアーのガスマス・コンピュータ診断を可能にしてゆく予定である。

文 献

- 1) 新家敏弘, 久原とみ子, 松本 勇, 川村正彦: 医用マス研究会講演集 5: 123~126, 昭55.
- 2) 松本 勇, 久原とみ子, 新家敏弘: 医用マス研究会講演集 5: 115~118, 昭55.



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



1mgクレアチニン相当量の尿,あるいは1mlの血清から陽イオン交換とジエチルエーテル抽出によりアミノ酸と有機酸画分をそれぞれ分離し,トリメチルシリル誘導体としてガスクロマトー質量分析計ーコンピュータ(GC-MS-COM)システムで分析し,患者尿あるいは血中に含まれる異常代謝成分を検出して,先天性のアミノ酸および有機酸代謝異常症を自動的に診断するガスマス・コンピュータ診断法をわが国で初めて開発し,実用化してきた。