

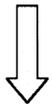
# Galactokinase 欠損症及び 4-epimerase 欠損症の 2 家系について

一 色 玄  
(大阪市大小児科)

ガラクトースの代謝異常症にはよく知られた古典的ガラクトース血症 (galactose-1-P-uridyl transferase 欠損症) 以外に galactokinase 欠損症, UDP-galactose 4-epimerase 欠損症の存在が知られている。古典的ガラクトース血症については比較的詳しく臨床像が知られているが、後 2 者については未だ報告が少い。近年新生児マススクリーニングに血中 galactose 濃度を測定する Paigen フェージ法と赤血球内 uridyl transferase 活性を直接測定する Beutter 法とが併用されている。われわれは Beutter 法が正常で Paigen フェージ法が異常高値をとる症例について galactokinase, UDP-galactose 4-epimerase についてさらに詳細な検討を加えている。われわれは galactokinase については  $^{14}\text{C}$ -galactose より  $^{14}\text{C}$ -galactose-1-phosphate を生成させ、生成物を DEAE cellulose column で分画する方法を用いて定量している。また UDP-galactose 4-epimerase については UDP-galactose を基質とし、UDP-glucose の生成量を NAD を用いる蛍光測定法を用いて測定した。

その結果 1 症例については患児の赤血球は galactokinase 活性が認められず、同胞 2 名は 17.6 と 18.7, 両親は 15.8, 17.6 (各  $\mu\text{moles gal-1-P/min./g Hb}$ ) と正常人の場合 ( $30.3 \pm 4.5$ ) の約  $\frac{1}{2}$  の活性を示し、同胞・両親とも保因者であると思われた。4-epimerase 活性 uridyl transferase 活性は正常であった。

他の 1 例の赤血球については、galactokinase, uridyl transferase は正常であったが、4-epimerase 活性が正常人  $7.3 \pm 0.74$  ( $\mu\text{moles UDP-Gal/g Hb/hr}$ )、父 3.83 同胞 4.06, 4.63 患児 0.5 であった。同胞・父は、各々ヘテロ保因者と思われた。しかし母は 0.62 であり、ヘテロではなく、病的ホモであると考えられる結果が得られた。



## 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



ガラクトースの代謝異常症にはよく知られた古典的ガラクトース血症(galactose-1-P-uridylyl transferase 欠損症)以外に galactokinase 欠損症, UDP-galactose 4-epimerase 欠損症の存在が知られている。古典的ガラクトース血症については比較的詳しく臨床像が知られているが, 後 2 者については未だ報告が少い。近年新生児マススクリーニングに血中 galactose 濃度を測定する Paigen フェージ法と赤血球内 uridylyl transferase 活性を直接測定する Beutter 法とが併用されている。われわれは Beutter 法が正常で Paigen フェージ法が異常高値をとる症例について galactokinase, UDP-galactose 4-epimerase についてさらに詳細な検討を加えている。われわれは galactokinase については  $^{14}\text{C}$ -galactose より  $^{14}\text{C}$ -galactose-1-phosphate を生成させ, 生成物を DEAE cellulose column で分画する方法を用いて定量している。また UDP-galactose 4-epimerase については UDP-galactose を基質とし, UDP-glucose の生成量を NAD を用いる蛍光測定法を用いて測定した。

その結果 1 症例については患児の赤血球は galactokinase 活性が認められず, 同胞 2 名は 17.6 と 18.7, 両親は 15.8, 17.6 (各  $\mu\text{moles gal-1-P}/\text{min.}/\text{gHb}$ ) と正常人の場合 ( $30.3 \pm 4.5$ ) の約 1/2 の活性を示し, 同胞 1 両親とも保因者であると思われた。4-epimerase 活性 uridylyl transferase 活性は正常であった。

他の 1 例の赤血球については, galactokinase, uridylyl transferase は正常であったが, 4-epimerase 活性が正常人  $7.3 \pm 0.74$  ( $\mu\text{moles UDP-Gal}/\text{g Hb}/\text{hr}$ ), 父 3.83 同胞 4.06, 4.63 患児 0.5 であった。同胞・父は, 各々ヘテロ保因者と思われた。しかし母は 0.62 であり, ヘテロではなく, 病的ホモであると考えられる結果が得られた。