

- 2) セルロプラスミン測定；毛細管ヘマトクリット管血清は、免疫プレート法、濾紙血斑は Paraphenylenediamine oxidase 法によった。
- 3) アンケート調査；上記保健所を訪れた乳幼児健診の場合において来所した保護者について実施した。

成績および結論：

- 1) スクリーニング成績；免疫プレート法においては、3～4カ月児867名について疑陽性者7名(0.8%)、7～8カ月児28名について疑陽性者0名、1歳6カ月児1,243名について疑陽性者3名(0.24%)、3歳児148名について疑陽性者2名(1.35%)であった。濾紙血斑は、3～4カ月児1,940名中67名(3.45%)に疑陽性、7～8カ月児28名中0名、1歳6カ月児2,475名中19名(0.77%)、3歳児361名中3名(0.83%)に疑陽性を認めた。
- 2) アンケート調査；1,460名の母親について、Wilson病スクリーニングの希望調査を行ったところ、希望するが96.2%、希望しないが2.1%であった。また、健診当日、保健婦さんによる問診によっては、希望するは、86.9%、希望しないが8.8%であった。

以上の結果より、Wilson病のスクリーニングは、3～4カ月児以上のいずれの健診の時期においても可能であり、さらに、健診に訪れた母親の希望も予想外に多いものであった。ただ、Wilson病の発生率が数万人に1人であるために費用便益の点では効率が悪いために他の代謝異常あるいはスクリーニングすべき疾患と併せてスクリーニング出来れば費用効果が大である。私どもは、今回の調査に当っては、貧血を毛細ヘマトクリット管法にて測定するといった新しいスクリーニングとともに実施したので比較的スムーズに実施できたものとする。

複合糖脂質代謝の簡易酵素測定法の試み

東京大学医学部小児科 鈴木 義之
福岡 和子
桜庭 均
林 和代

東大小児科にリソゾーム酵素測定の目的で依頼をうけた検体数は1972～1980年の9年間に1,189検体(血液)あり、患者発見数は133例(うち、lipidosis 89, glycogenosis 3, mucopolysaccharidosis 15, mucopolidosis 26)で、測定可能な酵素数は19種類である。

リソゾーム病のマス・スクリーニングは現時点では治療法がなく時期尚早であるが、将来的見通しと、遺伝相談上の需要の面で簡便な測定法の開発が必要であろうと思われる。今回は Guthrie 法に用いている乾燥血液濾紙を利用した簡易測定法を検討した。

方法

直径 3 mm の血液ディスクをガラス細試験管又は U 型マイクロプレート (Nunc 社製) に入れ、4 MU (4-メチル・ウンベリフェリル) 基質 100 $\mu\ell$ を加えて密閉し、37°C で incubation した。0.2 M \cdot pH 10.7 glycine buffer 150~500 $\mu\ell$ を加えて反応を止めた後、しばらく静置または遠沈し、暗室紫外線下に蛍光を検した。

結果:

N-acetyl- β -glucosaminidase, acid phosphatase は incubation time 30 分で肉眼的に十分な蛍光発色が見られた。 β -galactosidase, α -mannosidase, α -fucosidase は incubation time 3 時間行くと肉眼的に蛍光検出可能であった。一方、 α -galactosidase, α -glucosidase は 3 時間の incubation では肉眼的判定は不可能であったが、前者は遠沈上清につき fluorometry をすれば測定可能であった。

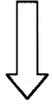
有機酸血症の臨床的スクリーニングの研究

久留米大学医学部小児科 山下 文雄
芳野 信
吉田 一郎
坂口 祐助
久保田 薫

1. 有機酸血症の臨床的スクリーニングの研究

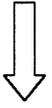
1) 目的

有機酸血症の確定診断には特殊な分析器材・技術が必要である。したがって臨床的な情報にもとづくプレスクリーニングが可能であれば確定診断のための分析システムをより効率的に運営できることが期待される。そこでその指標項目として有効なものを選択する目的で有機酸血症の病像、各種日常検査成績の異常値について出現頻度を検討した。



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



結果:N-acetyl- α -glucosaminidase, acid phosphatase は incubation time30 分で肉眼的に十分な蛍光発色がみられた。 -galactosidase, -mannosidase, -fucosidase は incubation time3 時間行くと肉眼的に蛍光検出可能であった。一方, -galactosidase, α -glucosidase は3時間の incubation では肉眼的判定は不可能であったが,前者は遠沈上清につき fluorometry をすれば測定可能であった。