

# 複合糖質代謝異常症のスクリーニング

山 科 郁 男  
(京都大学薬学部)

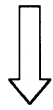
複合糖質の代謝系に異常を示す患者を検出するための尿中排泄アミノ糖の測定方法の確立と、Lowe 症候群では皮膚線維芽細胞の活性硫酸分解活性の測定と尿の分析による患者の検出とについて検討を行った。

## i) 尿中アミノ糖の分析による異常症の検出

ムコ多糖，糖タンパク質，糖脂質に共通した構成成分のグルコサミンとガラクトサミンを測定して複合糖質の代謝異常者を見い出す方法を確立した。今回その応用例として Hurler もしくは Hunter 症と思われる患者を見い出した。すなわち，患者尿中のグルコサミン，ガラクトサミン含量は 0.1 mg クレアチニン当りそれぞれ 108, 102 nmol でありとくにガラクトサミン含量が正常範囲より高値であった。このことからムコ多糖代謝異常症を推定し，ムコ多糖を単離したところ尿中排泄ムコ多糖は 0.1 mg クレアチニン当りウロン酸として 28 n mol と正常人の約 4 倍の値であり，これはガラクトサミン増加量とよく一致した。ムコ多糖の特異的分解酵素による分析から，デルマトン硫酸とヘパラン硫酸の存在を認めた。

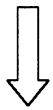
## ii) Lowe 症候群の検出方法

活性硫酸を分解するヌクレオチドピロホスファターゼの活性測定による方法と，尿のムコ多糖，シアル酸の分析に加えてタンパク質の SDS ポリアクリルアミドゲル電気泳動パターンとによる方法，により本症患者を識別することが出来た。Lowe 症候群患者由来の線維芽細胞の示すヌクレオチドピロホスファターゼ活性は正常人由来細胞の約10倍の高値で，また保因者の値はその中間の値であったことから，酵素活性の測定により患者のみならず保因者の検出も可能であることが明らかである。すでに本症患者では低硫酸化コンドロイチン硫酸Aと多量の結合同型シアル酸との尿中排泄を明らかにしているが，尿中タンパク質にも異常を認めた。本症患者の尿タンパク質は正常人尿の約 10~50 倍の排泄量であり，SDS ポリアクリルアミドゲル電気泳動により正常人尿タンパク質，ネフローゼ症患者尿タンパク質とは異なるパターンを得た。この泳動パターンからアルブミンより低分子のタンパク質の存在をも認め，尿細管性タンパク尿患者で一般に認められているリゾチーム， $\beta_2$ -ミクログロブリンの排泄も確認された。また，ヌクレオチドピロホスファターゼ活性が高く Lowe 症候群と判定された患者の 1 例に腎障害の程度が顕著でない患者を見い出した。



## 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



複合糖質の代謝系に異常を示す患者を検出するための尿中排泄アミノ糖の測定方法の確立と, Lowe 症候群では皮膚線維芽細胞の活性硫酸分解活性の測定と尿の分析による患者の検出とについて検討を行った。