

安定同位体を用いたフェニルケトン尿症 の代謝変動の研究

成 瀬 浩

鈴 木 恵 美 子

林 時 司

(国立神経センター診断研究部)

PKU と肝フェニルアラニン水酸化酵素の残存活性のある高フェニルアラニン血症との区別を行うため、重水素標識アミノ酸を使用し生体内のアミノ酸の代謝回転を測定する方法を研究した。今年度は、PKU を含めた高フェニルアラニン血症状態の患者11名に重水素を五つもつフェニルアラニン (Phe-d₅) を投与し、血中のフェニルアラニンとチロシンの代謝変化を分析した。

図1には、対象患者に Phe-d₅ を 5 mg/kg 経口投与 (午前11時) した時の Phe-d₅/Phe-d₀, Tyr-d₄/Tyr-d₀ の値を示した。対照として、健康成人群の値を記入した。症例 5～11までは典型的 PKU である。症例1は、血中フェニルアラニン値が 15 mg/dl 前後であり、負荷テストの結果も典型的でないため高フェニルアラニン血症を疑われていた例である。しかし、Phe-d₅/Phe-d₀ の変化は PKU と同様であり、Tyr-d₄ は検出されていない。この結果から PKU

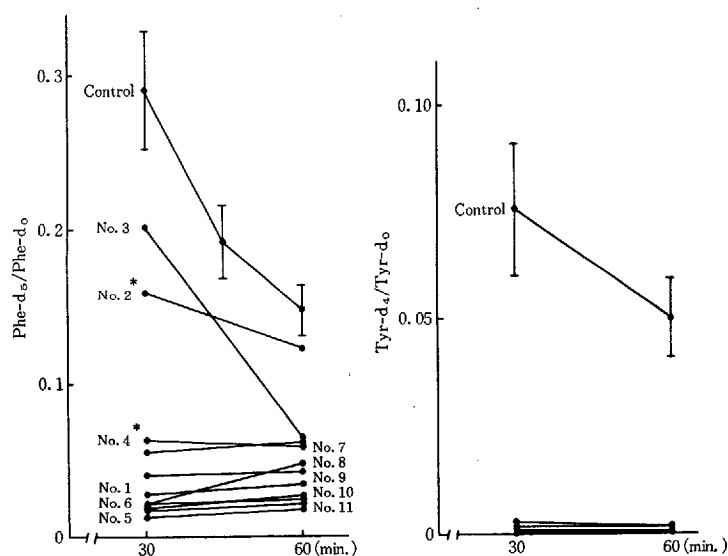
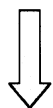


図1 Phe-d₅ 投与後の Phe-d₅ と Tyr-d₄ の変化

の疑いが強いと考えられ、後に PKU と診断された。症例 2 は 3 才で PKU と診断され、その後治療を開始し現在は普通学級に通っている (IQ98)。症例 3 は新生児スクリーニングで発見され現在治療中である。これらの患児では Phe-d₅ の減少程度は著明であるが、Tyr-d₄ は全く検出されていない。症例 2 は「頭のよい PKU」である可能性があり、目下このような例の精密な分析を目ざしている。

さらに、3 名の PKU の両親に、Phe-d₅ を服用させ、経時的に Phe-d₅ の絶対量の推移を追った。Kaufman らによれば、ヘテロのフェニルアラニン水酸化酵素の活性は正常者の 15～25% とのことであるが、正常者と比べ Phe-d₅ の減少には大きな差はなく、1 例にのみフェニルアラニン減少率の軽度の低下が見られた。

以上のように、われわれは、少量の Phe-d₅ を用いて生体内の代謝回転の一部を分析し得た。今後代謝異常症の種々の非典型例の研究に、安定同位体を用いた分析法が有用であると考えられる。



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



PKU と肝フェニルアラニン水酸化酵素の残存活性のある高フェニルアラニン血症との区別を行うため、重水素標識アミノ酸を使用し生体内のアミノ酸の代謝回転を測定する方法を研究した。今年度は、PKU を含めた高フェニルアラニン血症状態の患者 11 名に重水素を五つもつフェニルアラニン (Phe-d5) を投与し、血中のフェニルアラニンとチロシンの代謝変化を分析した。