

メープルシロップ尿症 (MSUD) 培養 細胞を用いた病態解析

陣 野 吉 弘
赤 星 泉
松 田 一 郎

(熊本大学医学部小児科)

目 的

MSUD は厚生省新生児スクリーニングにとりあげられている疾患の一つであり、その発症率はほぼ正確に握むことが出来る。これまで早期に発見されて不幸にして治療中に死亡した患者は2名で、これを除けば他の7名（北海道，千葉，名古屋（福井），京都，岡山，久留米，鹿児島）はいずれもそれぞれの医療機関で治療をうけている。これらの患者から末梢血液中のリンパ球を分離し、それに E-B ウイルスを感染させ株化し、これについて種々検討を加えることにより、わが国における MSUD の実態がより明らかになるものと期待できる。

方 法

以前から報告してきた方法により、リンパ芽球を培養樹立し、それについて分枝ケト酸脱水酵素 (Branched chain α -Keto acid dehydrogenase complex) 活性を Wendel らの方法 (Clin. Chim. Acta 45 : 433~440, 1973) を用い、 ^{14}C ロイシン， ^{14}C バリン， ^{14}C イソロイシンを基質として測定した。また培養液に 20 mM のロイシン，バリン，イソロイシンなどを加えた場合の細胞増殖におよぼす影響をみた。

結 果

1. 鹿児島，久留米，京都，名古屋の4株と米国 Institute for Medical Research から購入した2株について測定した酵素活性は表の如くである。

2. 対照の10~20%の活性を有する Variant form と2~5%の活性を示す Classical form の MSUD 細胞を 20 mM のロイシン添加培養液中で培養し、その細胞増殖をみた。Classical form の細胞増殖は抑制されほとんど増殖しないことが判明した。Variant form の細胞は対照と Classical form の中間型を示した。バリン，イソロイシンは抑制効果を示さなかった。

表1 BCKA dehydrogenase complex activity

		Substrate		
		Leu	Val	Ile
MSUD I (Kagoshima)	a	13±4.1 (6)	23±8.2 (4)	15±5.4 (2)
	b	9.0±5.5	11±5.3	4.4±4.5
MSUD II (Kurume)	a	15±5.0 (6)	22±11 (6)	13±3.2 (2)
	b	12±4.9	15±5.0	10±3.6
MSUD III (Kyoto)	a	7.1 (1)	7.2±3.4 (2)	7.5 (1)
	b	6.0	7.7±3.0	4.6
MSUD IV (Nagoya)	a	4.6±1.1 (2)	2.3 (1)	3.9 (1)
	b	2.5±0.1	2.2	1.5
MSUD C1 (America)	a	2.4±0.9 (3)	1.0±1.2 (3)	3.1±3.5 (2)
	b	2.2±1.3	1.2±1.8	0.9±0.9
MSUD C2 (America)	a	7.8±3.0 (3)	8.1±2.5 (3)	5.2±2.4 (3)
	b	6.0±0.9	6.6±1.2	2.0±0.4

Mean±S.D. () : number of determinations

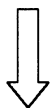
a : % of normal control

b : p mol/10⁶ cells/90min



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



目的

MSUD は厚生省新生児スクリーニングにとりあげられている疾患の一つであり,その発症率はほぼ正確に握むことが出来る。これまで早期に発見されて不幸にして治療中に死亡した患者は2名で,これを除けば他の7名(北海道,千葉,名古屋(福井),京都,岡山,久留米,鹿児島)はいずれもそれぞれの医療機関で治療をうけている。これらの患者から末梢血液中のリンパ球を分離し,それにE-Bウイルスを感染させ株化し,これについて種々検討を加えることにより,わが国におけるMSUDの実態がより明らかになるものと期待できる。