

糖原病 I 型の病態に関する研究

東北大学医学部小児科 多田 啓也
成沢 邦昭
五十嵐 裕

吾々はさきに糖原病 Ib 型はミクロゾーム膜のグルコース-6- 燐酸 (G6P) の特異的転送障害に基づくことを明らかにし^{1,2)}糖原病 Ia と Ib との鑑別診断法を発表した。

今回は糖原病 I 型 (von Gierke) の疑いで酵素診断を行った結果について報告する。対象例 8 例、年齢は 1 才から 28 才に及んでいる。

吾々の方法で調べた結果、グルコース-6-ホスファターゼ (G6Pase) の欠損に基づく Ia 型は 5 例、他の 3 例は G6Pase 活性は正常であり G6P Aranslocase の欠損に基づく Ib 型であることが判明した (表 1)。

G6Pase は multifunctional enzyme とされ G6P 以外に M6P, pyrophosphate をも基質として分解する作用が知られている。そこでこの点に関して検討した結果、Ia 型では G6P 以外に M6P, pyrophosphate のいずれの基質に対する hydrolase 活性もミクロゾーム膜の有無にかかわらず著明な低値を示した。この所見は三基質に対する活性部位が同一であり、Ia 型は G6Pase の欠損に基づくことを示すものである、それに対し Ib 型では intact microsomes においては G6Pase 活性のみが著明な低値を示し、M6Pase, pyrophosphatase 活性は対照と同様の値を示した。disrupted microsomes では Ib 型では G6Pase, M6Pase, pyrophosphatase 共に対照以上の活性を示し、Ib 型における M6Pase と G6Pase の latency は略等しい値を示した (表 2)。

以上の所見は、ミクロゾーム膜に G6P と pyrophosphate に対する別々の transport system が存在し、Ib 型では G6P transport system (G6P translocase) の特異的障害があることを示すものである。

本研究にあたり貴重な症例の資料を検索する機会をお与え下さった自治医大内科、葛谷健教授、都立小児病院土屋裕博士、日大小児科北川照男教授、東北大内科後藤由夫教授、吉永馨教授に深甚なる謝意を表します。

文 献

- 1) 成沢邦昭, 五十嵐裕, 大友弘美, 多田啓也, Biochem, Biophys, Res, Comm., 83: 1366(1978)
- 2) 五十嵐裕, 大友弘美, 成沢邦昭, 多田啓也, J. Inherit, Metab, Dis, 2: 45 (1979)
- 3) 成沢邦昭, 多田啓也, J. Ped., 99: 334 (1981)
- 4) 多田啓也, 成沢邦昭, 五十嵐裕, 大友弘美, 膜, 6: 434 (1981)

Table 1. G6Pase Activity in Liver ($\mu\text{moles}/\text{min}/\text{g}$)

	Intact Microsomes	Disrupted Microsomes	Latency (%)
GSD-IB			
YA. S. (3Y)	0.80	10.2	92.3
YU. S. (1Y)	0.50	12.6	96.0
Mori. (adult)	1.52	9.2	83.4
GSD-IA (25Y)			
(27Y)	0.20	0.36	44.4
(28Y)	0.32	0.35	8.6
(18Y)	0.20	0.24	16.7
(20Y)	0.18	0.17	—
Controls (1Y)			
(10Y)	3.30	4.50	26.7
(55Y)	5.69	8.19	30.5
(72Y)	4.78	6.62	28.0
Rats (n=7)	8.60 \pm 2.8	12.2 \pm 4.51	23.6 \pm 15.9

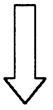
Table 2. G6Pase Activity in Liver ($\mu\text{moles}/\text{min}/\text{g}$)

	Substrate	Intact Microsomes	Disrupted Microsomes	Latency (%)
GSD-IB	G6P	0.50	12.60	96.0
YU. S.	M6P	0.47	11.91	96.1
	Pyrophosphate	6.59	19.06	65.4
GSD-IA	G6P	0.18	0.17	—
	M6P	0.02	0.09	—
	Pyrophosphate	0.19	0.94	—
Control	G6P	5.69	8.19	30.5
	M6P	1.55	7.31	79.0
	Pyrophosphate	4.97	13.71	63.7



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



吾々はさきに糖原病 Ib 型はミクロゾーム膜のグルコース-6-リン酸(G6P)の特異的転送障害に基づくことを明らかにし糖原病 Ia と Ib との鑑別診断法を発表した。

今回は糖原病 I 型(von Gierke)の疑いで酵素診断を行った結果について報告する。対象例 8 例, 年齢は 1 才から 28 才に及んでいる。

吾々の方法で調べた結果, グルコース-6-ホスファターゼ(G6Pase)の欠損に基づく Ia 型は 5 例, 他の 3 例は G6Pase 活性は正常であり G6PARansl cc ase の欠損に基づく Ib 型であることが判明した(表 1)。