

月検診時に嘔吐、色素沈着等の臨床症状に乏しいため見逃されていたものであった。1st screening の 17-OHP は 99pg/disc と高値であり、生後31日時の精検にて Na 120mEq/l, K 5.9mEq/l, Cl 88mEq/l の食塩喪失ならびに Disc 17-OHP 988pg/disc, 血漿 17-OHP 270ng/ml, 21-DOF 151 ng/ml, PT 5.69 μ g/ml, PTL 11.3 μ g/ml と 21-hydroxylase の基質ならびにその代謝産物の異常高値を確認し、食塩喪失型の本症と診断した。本症例は治療により良好な経過を示している。

本症例のように典型的な症状を欠いたものが存在し、さらにスクリーニングによって発見されたことは、本症のマス・スクリーニングの重要性をますます強めるものといえよう。本症は早期発見・治療が重要な疾患であるが、現在のスクリーニングシステムでは発症前に発見できない可能性があり、システムの改善さらには行政化が望まれる。

枯草菌変異株を用いた尿素サイクル 代謝異常症のスクリーニングについて

日本大学小児科 崎山 武志
北川 照男
都予防医学協会 鈴木 健

はじめに

昨年度は尿素サイクル代謝異常症のマス・スクリーニング法について、パイロットスタディを試み、実施可能な手掛りを得た。本年度は昨年条件のもとに、オルニチン、アルギニン、シトルリンの高値を来す疾患についてスクリーニングを行った。この間、臨床的に Gyrate atrophy of choroid and retina と診断されていた男子の血液濾紙と、高アルギニン血症の男児例の血液濾紙とでスクリーニング法の実例として検討し、現時点における尿素サイクル代謝異常及び本スクリーニング法についての現状と問題点について報告する。

方法

ガスリー教授から分与された枯草菌変異株 MB 1047/16 ($\times 10^9$) 0.35ml, アルギニノコハク酸塩 0.1 M 0.22ml, BIA 15ml, 寒天 (Oxoid No. 4) 2.25g に水 135ml を加えて寒天培地を作成し、3mm disc を置いて 30°C に一昼夜放置後、cut off point 6mg/dl で判定した。6mg/dl 以上のサンプルについては、クエン酸 Buffer pH 3.5 で 5mm disc 2 枚を 3 ~ 4 時間抽出後、島津 ISG 07-S1504 カラムを用い、島津 LC 3 A, 高速液クロで確認後、高値を示す検体について再検査を依頼した。

結果

56年6月16日から57年2月20日までに79,910件についてスクリーニングした。内、高速液クロ実施

数400件(0.5%)で、その結果、再検査を依頼したものは65件(0.08%)で、精密検査を行ったものは2例で、何れも正常であった。この間 Gyrate atrophy の男子の血液濾紙をスクリーニングした所、10mg/dℓ以上と高く、血液濾紙からの抽出液を用いた高速液クロ分析でオルニチン14.9mg/dℓの高値を得、同時に行った血清アミノ酸分析で高オルニチン血液を確認した。また、高アルギニン血症1例を経験し、血液濾紙でスクリーニングした所、本例では血清アルギニン値が6mg/dℓの時点では、detect 出来なかった。

結 論

枯草菌変異株を用いた尿素サイクル代謝異常症のスクリーニングを79,910件行い、患者は1例も見されなかった。しかし高アルギニン血症例について血液濾紙でスクリーニングした所、陰性と判定した。これは血清値が6mg/dℓだが、血球中のアルギニン濃度が2mg/dℓと低く、全血である血液濾紙ではcut off point 6mg/dℓに達せず、判定を誤ったものと考えられた。一方、高オルニチン血症を伴う Gyrate atrophy 例では、このスクリーニング法で検出されており、又 blind test でも6mg/dℓを越える検体の見逃しはないので、全血値が6mg/dℓを越える高オルニチン、高シトルリン、高アルギニン血症については、この方法は有効と言える。しかし、新生児期の蛋白摂取が充分でない時期のスクリーニングでは見逃される可能性もあり、今後がラクトース血症のスクリーニングの様に酵素法等を併用して false negative の危険を防ぐ必要があると考えられた。

尿素サイクル異常症スクリーニングの基礎的検討

| | |
|--------------|-------|
| 大阪市環境保健協会 | 大竹 治美 |
| | 藤本 昭栄 |
| | 藤江 富子 |
| 大阪市立小児保健センター | 長谷 豊 |
| 砂子療育園 | 大浦 敏明 |

ガスリー博士により分与された枯草菌 MB 1047/16(10⁹)を用いて、尿素サイクルに異常症のマス・スクリーニングを行なうため、その基礎的条件を検討し、次の結果を得た。

(1) アルギニン、オルニチン、シトルリンの増量に比例して発育環は増大し、アルギニノコハク酸尿では、ディスク周辺の濃厚帯の欠如があり、診断的価値が認められた。但しこの菌の性質は不安定で、再現性に乏しい傾向がある。

(2) アミノ酸の中では、メチオニンに発育効果を認めた。

(3) グアニド化合物では、グアニジン、グリコシアミン、グアニドコハク酸、リン・クレアチニン、



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



はじめに

昨年度は尿素サイクル代謝異常症のマス・スクリーニング法について、パイロットスタディを試み、実施可能な手掛りを得た。本年度は昨年条件のもとに、オルニチン、アルギニン、シトルリンの高値を来す疾患についてスクリーニングを行った。この間、臨床的に Gyrate atrophy of choroid and retina と診断されていた男子の血液濾紙と、高アルギニン血症の男児例の血液濾紙とでスクリーニング法の実例として検討し、現時点における尿素サイクル代謝異常及び本スクリーニング法についての現状と問題点について報告する。