

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 例も発見されなかった。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、

メチルグアニジンには発育効果はなく、N-アセチルアルギニン発育効果が見られた。

(4) 標準血液濾紙作成にあたり、アルギニンは速やかにオルニチンに転化するので、注意が必要である。

(5) 本格的実施には、まだ多く検討の余地が残されている。

糖の蛍光薄層クロマトグラフィーによるガラクトース血症の鑑別

大阪市環境保健協会 藤本 昭栄
大阪市大小児科 青野 繁雄
砂子療育園 大浦 敏明

昨年発表した糖の TLC にオルトアミノズルホン酸による蛍光発色を行なう方法で、本年度エビメラゼ型 4 例、トランスフェラーゼ型 1 例を診断した。しかし既知の 3 つの酵素系がいずれも正常な非特異的ガラクトース血症にも遭遇し、酵素測定、経過追跡を要した。

尿中シアル酸定量によるムコリピドーシスのスクリーニング

桃山市民病院検査科 玉田 厚
砂子療育園 大浦 敏明

ムコリピドーシス患者尿中には、シアル酸含有糖ペプチドの増量することが報告されているので、酵素法を用いて尿中シアル酸を特異的に測定することにより、スクリーニングが可能かどうかを検討した。その結果、ムコリピドーシス II 型、 β -ガラクトシダーゼ欠損症成人型各 2 例の尿中シアル酸は対照と 1 例の重複を見た以外、すべて高値であった。感染症、蛋白尿、ムコ多糖体症での尿中シアル酸が増量するが、ゲル濾過を行なうことにより、シアル酸含有糖蛋白の分子量分布パターンが異なるので、判別可能と考えられた。