

④ ガラクトース血症

スクリーニング陽性例86例中、I型は8例(約79万名に1例)、V型は1例、IV型は15例確定診断されている。又6例はタイプ不明のまま現在治療が続けられている。なお新生児期に血中ガラクトース値が高値を示し、高ガラクトース血症として食事療法を施行、その後の酵素学的検討及びチャレンジ食テストの結果により最終的に一過性高ガラクトース血症と診断された症例が21例認められた。

血液濾紙を用いたアルギナーゼ活性の半定量的測定

久留米大学医学部小児科 山下 文雄
久保田 薫
茅野 信

血液濾紙を用いた赤血球アルギナーゼ活性の半定量的測定法について検討を加え、アルギナーゼ欠損症のスクリーニングの方法として有用であると思われるので報告する。

方法と結果

測定は、図1・2に示す様に、Shihらの比色法を多少改変して行った(方法1)。さらに方法1を、より簡略化した方法(図3)についても検討を加えた(方法2)。また、定量的測定が必要な場合は、測定のたびに、0~0.08 μmol の尿素標準液を用いて検量線を作製した。

同一血液濾紙からえた6mmディスクを用いて incubation 時間につき検討したところ、生成尿素量は少なくとも60分までは直線性を示し、正常人では10分で肉眼的に容易に判定可能な色調を示した(図4)。方法1にもとづき、アルギナーゼ欠損症(自験例)の患児・母親・正常人の血液濾紙について活性を測定したところ、患児では、生成尿素量は0、母親は正常人の約1/2の値を示した(表1)。また、正常血液濾紙につき、活性を経時的に測定したところ、control 1に見られる様に、8日間はほとんど活性低下は認められていない(表1)。また、保存後13日目、18日目の活性も、Control 3~6に見られる様に、Control 1・2日目までの値に比べると低いが、患児とは明らかに区別可能な値を示した。

結論

乾燥状態では、血液濾紙アルギナーゼ活性は比較的安定であり、血液濾紙を用いてのアルギナーゼ欠損症のスクリーニングは十分に可能と考えられた。

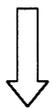
また、この方法では発色させた尿素は、ピンク色を呈するため、活性の有無は肉眼的に色調の濃淡で、判定が十分可能であった。

方法1に比べ方法2では、操作はかなり簡略化されるが、変性タンパクが微濁を生じ、光電比色に



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

昭和 52 年より開始された新生児マス・スクリーニングにより発見された先天性代謝異常症の患児数に関しては、厚生省、日本母性保護医協会及び厚生省心身障害研究班の三機関において別個に調査がおこなわれているが、三者の調査結果には大きな差異が認められている。

今回我々は、これら三機関の発見患児数がほぼ一致していると考えられたヒスチジン血症を除く四病患を対象とし、全国各地区のスクリーニングセンター及び各治療施設の両者の協力のもとに、昭和 52 年度より 56 年度までに新生児マス・スクリーニングで発見されたフェニールケトン尿症、メールプルシロップ尿症、ホモシスチン尿症及びガラクトース血症の全症例について調査を行い、本邦における先天性代謝異常症の発見頻度について検討をおこなったので報告する。