

メープルシロップ尿症および関連疾患の酵素学的診断

久留米大学医学部小児科 山下 文雄
坂口 祐助
芳野 信

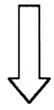
メープルシロップ尿症患者(K.F.)および分枝鎖アミノ酸高値に、高ピルビン酸・高乳酸血症、 α -ケトグルタル酸血症をとまなう症例(T.K.)につき、培養皮膚線維芽細胞を用いて、欠損酵素の検索を行った。

Intact cell による $1-^{14}\text{C}$ Leu, $U-^{14}\text{C}$ Ileu, $1-^{14}\text{C}$ Val の酸化は、K.F. では、それぞれ対照平均の 3.8%, 6.1%, 2.6%, T.K. では、8.0%, 14.4%, 18.6%と著明な低下を示した。また、 $1-^{14}\text{C}$ ピルビン酸、 $1-^{14}\text{C}$ α -ケトグルタル酸の酸化は、K.F. では、78.4%, 72.6%と正常下限の値をしめしたが、T.K. では、59.7%, 41.7%と有意の低下がみられた。

また、同細胞をもちいて、ピルビン酸脱水素酵素複合体(PDH)、同脱炭酸酵素(PDC) α -ケトグルタル酸脱水素酵素複合体(KGDH)、同脱炭酸酵素(KGDC)および、ジヒドロポイル脱水素酵素(DLDH)の活性を測定したところ、K.F. ではそのいずれの酵素の活性も対照と有意差がなかったが、T.K. では、DLDHの活性は全く検出されず、PDH, KGDHの活性は、それぞれ対照平均の40%, 35%と低下を示した。いっぽう、PDC, KGDCは正常であった。

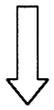
以上の成績から、T.K. では、DLDHが欠損酵素で、結果的にPDH, KGDH、さらに intact cell の実験の結果から、おそらくは分枝鎖 α -ケト酸脱水素酵素複合体(BCKADH)の活性低下をきたしたと考えられていた。このことは、DLDHが、これら3つの α -ケト酸脱水素酵素複合体に共通の酵素タンパクであることを示唆する所見と思われる。

また、K.F. では、PDH, PDC, KGDH, KGDCおよび、DLDHは intact で、分枝鎖の α -ケト酸の酸化は著明に障害されていることから、本症例は、BCKADH 個々の酵素、すなわち、分枝鎖 α -ケト酸の脱炭酸酵素または、ジヒドロリポイルトランスアセチラーゼの異常と考えられた。現在、両症例の BCKADH の性状を検討中である。



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



メーブルシロップ尿症患者(K.F.)および分枝鎖アミノ酸高値に,高ビルビン酸・高乳酸血症,
-ケトグルタル酸血症をともなう症例(T.K.)につき,培養皮膚線維芽細胞を用いて,欠
損酵素の検索を行った。