

基礎グループのまとめ

荻	田	善	一
岩	井	和	夫
松	本		勇
山	科	郁	男
成	瀬		浩

治療法の伴わない診断法ほど罪作りなものはない。それはただいたずらに患者に不安と不満をもたらすにすぎない。近年まで遺伝性疾患の治療についてもほとんど見るべきものはなく、遺伝子型に従って必ず発症するものと考えられてきた。

ところが、早期発見、早期治療によってある種の遺伝性代謝異常症については発症防止という消極的な方法ではあるが治療の可能なものが見出されてきた。かくして遺伝性疾患の診断法の確立は意味あるものとなった。しかし悲しいことは、遺伝性疾患や染色体異常症の積極的な根本的治療法はまだない。

従来からの集団マスキングおよびハイリスクスクリーニングは主として、尿あるいは血液成分を試料として排泄物質あるいは蓄積物質の定性的な検出によるものが多かった。病的遺伝子型に基づく代謝異常の診断法が単に蓄積された代謝産物あるいは排泄される異常代謝産物を知るのみでは、遺伝的異質性を指摘することもできないし、治療法の開発を目指すためにも情報は不十分である。

これからの代謝異常症の診断法は、血中あるいは排泄される異常代謝産物や最終代謝産物の量や質を知り、欠陥酵素を指摘あるいは推定するだけでなく酵素活性の測定値あるいは Km 値などが問題とされなければならないし、該当代謝系をめぐる酵素の活性値が問題とされなければならない。またそうでなければ遺伝的異質性の診断法の確立もとうていおぼつかないし、それらの結果を治療法の確立のために役立たせることも不可能である。そんな意味もあって、本研究グループにおいては迅速にしてしかも分離能のよいガス (GC) あるいは高速液体クロマトグラフ (HPLC) 法を用いることによって、代謝系をめぐる代謝産物を同時に分析できる multi-detection system が検討された。

この方法によって例えば尿素回路系酵素障害、アミノ酸代謝異常症、代謝変換系解析のための葉酸化合物ならびにその代謝産物の分析法が検討された。

また、患者細胞あるいは肝生検のような微量試料を用いる酵素診断法についても検討された。Lowe 症候群患者細胞の活性硫酸合成酵素、硫酸基転移酵素およびアシルスルファターゼ

や、肝生検組織よりのスーパーオキシド・ディスムターゼ (SOD) 活性の微量電気泳動法的解析法について検討した。今後とも代謝系をめぐる酵素の異常を知ることによる診断法の確立を通じて治療法の開発を目指したいと考えている。



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



治療法の伴わない診断法ほど罪作りなものはない。それはただいたずらに患者に不安と不満をもたらすにすぎない。近年まで遺伝性疾患の治療についてもほとんど見るべきものはなく、遺伝子型に従って必ず発症するものと考えられてきた。

ところが、早期発見、早期治療によってある種の遺伝性代謝異常症については発症防止という消極的な方法ではあるが治療の可能なものが見出されてきた。かくして遺伝性疾患の診断法の確立は意味あるものとなった。しかし悲しいことは、遺伝性疾患や染色体異常症の積極的な根本的治療法はまだない。

従来からの集団マススクリーニングおよびハイリスクスクリーニングは主として、尿あるいは血液成分を試料として排泄物質あるいは蓄積物質の定性的な検出によるものが多かった。病的遺伝子型に基づく代謝異常の診断法が単に蓄積された代謝産物あるいは排泄される異常代謝産物を知るのみでは、遺伝的異質性を指摘することもできないし、治療法の開発を目指すためにも情報は不十分である。