

小児科グループのまとめ

松	田	一	郎
一	色		玄
大	浦	敏	明
多	田	啓	也
鈴	木	義	之
岡	田	伸	太郎

1-a. 一色らはムコ多糖代謝異常症の病態診断の一つとして、本疾患の致死的障害である心臓障害に着目し、6例の患者について、超音波診断の有用性を検討した。本法は非観血的手法で、しかも患者に負担をかけず容易に行い得る利点がある。他にモニターするパラメーターとして胸部レ線、心電図、心音図などとも比較検討したが、超音波法が病態把握、経過観察の面で最もすぐれていることが判明した。

1-b. 一色らはフェニルケトン尿症患者の治療中の尿中ビオプテリン動態をモニターし、悪性高フェニルアラニン血症と対比検討した。方法は本研究班の岩井らにより開発された高速液体クロマトグラムによる微量法を用いた。尿中ビオプテリンおよびネオプテリンを測定し、両者の比についても検討したが、この際年齢差、血中 phe の値などが密接にデータに関係するので、古典的 PKU とジヒドロプテリジンレダクターゼ欠損症の鑑別にはかなり注意を要することが強調された。

3. 大浦らにより、おそらく世界で初めてのジヒドロキシプテリジン合成酵素欠損の死亡例についての検討がなされた。今後の本疾患のモニターの仕方、治療法などについて貴重なデータが供されたことになる。

4. 多田らにより、プテリジン代謝障害の診断の目的で尿中プテリジン化合物の検索がなされた。方法は高速液体クロマトグラフィが用いられた。この結果ジヒドロプテリジンレダクターゼ欠損症もジヒドロキシプテリジン合成酵素欠損症も尿により診断出来ることが分った。一色らの結果とも合せて悪性高フェニルアラニン血症の診断に有効な方法が開発されたことになる。

5. 鈴木により昨年度からひきつづき、自動サイクリング装置による酵素測定法の開発が検討され、実用化にさらに一歩近づいた。

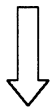
6. 岡田らは Tay-Sachs 病の診断技術をより向上させる目的で従来用いられてきた 4MU 誘導体とは異なったヘキソサミニデース A を直接測定し得る基質を作成した。ヒアルロン酸由来のオリゴ糖がそれであるが、この開発により従来行われてきたヘキソサミニデース B との分離などの手段もはぶけ、より正確に酵素診断出来ることになった。

7. 松田らは昨年にひきつづき、メープルシロップ尿症患者由来の細胞株の保存と、それを用いての酵素測定、さらにそれと病態との関係について検討した。わが国の患児7例からリンパ球を分離し、EB ウイルスを用いて株化した。うち3例が古典型、4例が変異型であった。またロイシンを培地に添加して発育曲線をプロットすると、古典型と変異型では明らかに異なり、酵素活性とロイシン毒性の間には密接な関係が判明した。



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



1-a. 一色らはムコ多糖代謝異常症の病態診断の一つとして、本疾患の致死的障害である心臓障害に着目し、6 例の患者について、超音波診断の有用性を検討した。本法は非観血的手法で、しかも患者に負担をかけず容易に行い得る利点がある。他にモニターするパラメーターとして胸部レ線、心電図、心音図などとも比較検討したが、超音波法が病態把握、経過観察の面で最もすぐれていることが判明した。