

# MSUD の in vitro での診断

森 下 秀 子  
杉 山 成 司  
鈴 木 賀 己  
中 山 義 雄  
和 田 義 郎  
(名古屋市立大学医学部小児科)

## 目 的

メープルシロップ尿症 (MSUD) は、新生児マススクリーニングの項目中でも、特に早期治療を要する疾患である。われわれは、本疾患のハイリスク妊娠に対しては積極的に出生前診断を行い、胎児期および出生直後から治療を行うべきであると考えている。現在当科で2例のMSUD (classical form 1例, variant form 1例) の経過観察を行っている。今回、おのおのの患児、両親の白血球、培養皮膚線維芽細胞を用いて酵素活性を測定した。また、variant form の出生前診断を行う機会を得、培養羊水細胞の酵素活性を測定した。

## 方 法

おのおのの細胞に  $^{14}\text{C}$  でラベルした側鎖アミノ酸を加え、microtiter plate 内で、 $37^{\circ}\text{C}$ 、3

表1 Decarboxylase Activity in Leukocytes

	Leucine	Isoleucine	Valine
K.Y.	0	0	0
father	7.42	1.31	1.53
mother	7.71	1.32	1.59
Y.Y.	0.39	0.23	0.23
father	9.98	2.46	3.86
mother	2.10	0.47	0.69
control	5.01	1.12	1.04
	8.44	1.52	1.81
	10.73	2.59	2.84

p moles $^{14}\text{CO}_2$ /10 $^5$  leukocytes.

表2 Prenatal Diagnosis at Risk for MSUD

(Y.Y. Family)	
* Amniocentesis at 18 weeks' gestation	
Decarboxylase Activity	
in Cultured Amniotic Cells	
(Leucine)	
Y.Y.	98.6
control	123.4

p moles<sup>14</sup>CO<sub>2</sub>/10μg protein.

時間培養し、生成した <sup>14</sup>CO<sub>2</sub> を濾紙に吸着させ、液体シンチレーションカウンターにて測定した。

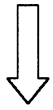
## 結 果

白血球による Decarboxylase 活性は、表1の如くで、K.Y. (classical form) は control の約2%, Y.Y. (variant form) は14%の活性を示した。培養皮膚線維芽細胞を用いても同様の結果を得た。両親の活性は、Y.Y. の母がやや低値を示した以外は control と差を認めなかった。

Y.Y. の母に、妊娠18週で羊水穿刺を施行した。羊水上清のアミノ酸、有機酸は control と差がなかった。また、培養羊水細胞の活性は表2の如くで、胎児が正常の活性を有するものと判定した。この結果の当否については胎児の出生を待つて確認する予定である。



**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



## 目的

メープルシロップ尿症(MSUD)は、新生児マススクリーニングの項目中でも、特に早期治療を要する疾患である。われわれは、本疾患のハイリスク妊娠に対しては積極的に出生前診断を行い、胎児期および出生直後から治療を行うべきであると考えている。現在当科で2例のMSUD(classical form 1例,variant form 1例)の経過観察を行っている。今回、おのおのの患児、両親の白血球、培養皮膚線維芽細胞を用いて酵素活性を測定した。また、variant formの出生前診断を行う機会を得、培養羊水細胞の酵素活性を測定した。