

# メープルシロップ尿症の遺伝的異質性

## 培養リンパ球を用いた相補性の解析

陣野吉広, 赤星泉, 松田一郎

(熊本大学小児科)

### 研究目的

メープルシロップ尿症 (MSUD) は branched chain ketoacid dehydrogenase complex (BCKAD) の先天性障害による常染色体劣性遺伝性疾患である。この酵素 BCKAD は 3 つのコンポーネントから成り、他に幾つかの Co ファクターを必要とする。本症の残存酵素活性と病型の間には一定の関係があるといわれている。今回、我々は相補性分析の手法を用いて遺伝的異質性について検討した。

### 研究方法

5 人の MSUD の患者由来のリンパ球を EB ウイルス用にて株化し、その各々 2 株を取り出し、10 の組合せについて、ポリエチレングリコールを用い、cell fusion し、<sup>14</sup>C-ロイシンを基質として BCKAD 活性を測定した。対照には各々のリンパ球株を self-fusion したものをを用いた。

### 研究結果

測定結果は表 1 に示した。ここで判るように MSUD の患者由来のリンパ球は、I, II, V と III, IV の少なくとも 2 つの相補性グループに分けることが出来ることが判明した。

### 考 按

これまで MSUD の皮膚培養線維芽細胞を用いた 2 つがあり (Lyons 1983, Singh 1977), いずれも 2 つの相補性グループがあると報告している。

今回、我々の結果は彼等の報告を裏づけるものである。ただし、彼等の結果では相補性グループと病型との間には相関がなかったとしている。

今回の研究に用いたリンパ球株 I, II, V は variant form 患者由来のものであり、III, IV は classic form 患者由来のものであった。この点は Lyons, Singh らの報告とは異なるが、我々の結果はむしろ偶然に病型と相補性グループが一致したと見るべきであろう。

今後は Co ファクターの要求性、その他について、MSUD の異質性を追求したい。

### 文 献

Lyons LB, Cox RP, Dancis J ; Complementation analysis of maple syrup urine disease in heterokaryons derived from cultured human fibroblasts. Nature 243 : 533 - 535, 1973.

Singh S, Willers I, Goedde HW ; Heterogeneity in maple syrup urine disease : Aspects of cofactor requirement and complementation in cultured fibroblasts. Clin Genet 11 : 277 - 284, 1977.

Jinno Y, Akaboshi I, Katsuki T, Matsuda I.

Study of established lymphoid cells in maple syrup urine disease. Correlation with clinical heterogeneity. Ham Genet (In press) 1984.

Table 1. Completion analysis in MSUD

	I	II EA(PV)CR	III EA(PV)CR	IV EA(PV)CR	V EA(PV)CR
I		11.4 (15.0) 0.75	7.9 (4.7) 1.6	10 (4.7) 2.2	31 (29) 1.1
II			25 (11) 2.3	20 (14) 1.4	40 (31) 1.3
III				4.7 (4.5) 1.0	32 (13) 2.5
IV					27 (11.3) 2.4
V					

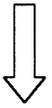
EA: Enzyme activity of fusions between parental lines ( $\mu\text{mol}/10^6 \text{ cells}/90\text{min}$ )  
(PV): Predicted value from the mean of self-fused parental lines  
( $\mu\text{mol}/10^6 \text{ cells}/90\text{min}$ )

CR: Complementation ratio; EA/PV



## 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



### 研究目的

メープルシロップ尿症(MSUD)は branchedchain ketoacid dehydrogenase complex(BCKAD)の先天性障害による常染色体劣性遺伝性疾患である。この酵素 BCKAD は3つのコンポーネントから成り,他に幾つかの Co ファクターを必要とする。本症の残存酵素活性と病型の間には一定の関係があるといわれている。今回,我々は相補性分析の手法を用いて遺伝的異質性について検討した。