

先天異常発生調査に関する研究小委員会のまとめ

分担研究者 林 昭

研究協力者 今村 孝 三輪史朗 山本 章
鈴木友和 松本 勇 鈴木義之
荻田善一

本年度から新しく出発した先天異常発生調査小委員会は、母体となる研究班の玄関口ともいべき存在で、文字通り先天異常発生状況の調査を目標とするグループである。

組織構成と研究テーマは表のごとくで、対象として主として優性形質を取上げた点に特徴がある。

今村、三輪、林は、いずれも国際的に比較の可能なサラセミア、グルコース-6-リン酸脱水素酵素、ヘモグロビン変異種を対象としてとり上げ、とくに三輪、林は新生児期に焦点を当てて研究を展開しつつある。サラセミアについては、従来のデータの整理と次年度以降の方向づけがおこなわれた。グルコース-6-リン酸脱水素酵素異常症については、マス・スクリーニング技術の開発にはほぼ成功し、沔紙乾燥血にも応用可能であることが証明されている。ヘモグロビン変異種についてはすでに本格的なマス・スクリーニングがおこなわれ、数多くの変異種が見出されているが、これをモニタリングに結びつけるためには、どうしてもその構造異常の確認が必要となってくる。そこで本年度はとくに沔紙乾燥血を試料とするヘモグロビン変異種の構造決定法の開発に重点をおきほぼその目的を達することができた。

本年度新しく参加した山本は遺伝性高脂血症を、鈴木（友）は家族性アミロイドポリニューロパチーをそれぞれ対象として取り上げている。いうまでもなく、遺伝性高脂血症の解析は成人の動脈硬化症のモニタリングの基本となるもので、とくに本年度の大きな目標であるその遺伝的異質性の把握は、モニタリングの精度を高める上に欠かすことのできない重要な課題である。一方、家族性アミロイドポリニューロパチーは遅発性の難病で、30才までに発病し40才前後で死亡するという悲惨な経過をとる優性遺伝病であるが、その遅発性の故に患者数は増加の一途を辿っている。その実体の把握と発病予定者の早期発見が当面の目標であるが、本年度はこの疾患の最も重要なマーカーとなりそうなプレアルブミン変異種の存在が明らかにされ、構造解析の結果が報告された。

松本、荻田、鈴木（義）のテーマは、対象とする疾患はそれぞれ異なっても、いずれも特殊技術を特定の疾患の2次スクリーニングに応用しようというものである。松本はガスクロマトー質量分析計ーコンピューターシステムを用いる有機酸およびアミノ酸代謝異常症のすでに2次スクリーニングをおこなっており、現在100疾患に対するプログラムを備え全国からの依頼

先天異常の発生調査小委員会

氏名	対象疾患	研究目的	成果
今村 孝	サラセミア症候群	マス・スクリーニングと病態解析	西日本における頻度の推測と中間型サラセミアの病態および治療
三輪 史朗	グルコース・6・リン酸脱水素酵素変異種	マス・スクリーニング	東京地区における頻度調査と新生児マス・スクリーニングの可能性の検討
林 昭	ヘモグロビン変異種	新生児マス・スクリーニング	大阪地区における試行の継続と濾紙乾燥血を試料とする1次構造解析の可能性の検討
山本 章	本態性高脂血症	遺伝素因の解析	遺伝的異質性の実態の把握
鈴木 友和	家族性アミロイドポリニューロパチー	患者動向の把握と早期診断	疾患マーカーの決定：プレアルブミン変異種の構造決定
松本 勇	有機酸およびアミノ酸代謝異常症	GC-MS-COM による精密・多項目2次スクリーニング	方法の確立および実施
鈴木 義之	リソゾーム病	2次スクリーニング	診断的酵素測定の簡易化の試み
荻田 善一	染色体異常症	DNA 診断技術の確立	可能性の検討

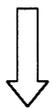
に込えている。鈴木(義)はリソゾーム病を対象とする簡易微量酵素活性測定法の開発を進め、広く各地からの要望を満たしている。いずれも対象は代表的な先天性代謝異常症であり、しかも、その遺伝的異質性を明確に区別しうる技術的な基盤も備えているので、次年度以降の発展が大いに期待される。一方、荻田は、セルソーターによる染色体の分画というまったく新しいテーマに意欲的に取組み、代謝異常症のDNA診断技術の確立を目指している。これら特殊技術グループの当面の課題は、2次スクリーニングの成果を如何にしてモニタリングと結びつけるかであるが、その真価は、対象が1次スクリーニングの可能な疾患において、より一層發揮されるものと思われる。

最後に、先天異常モニタリングを進めるに当って常に付きまとう問題は、先天異常そのものに対する国民感情と、これを危惧する行政の壁であるが、これに如何に対応するかが次年度以降の重要な課題でもある。



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



本年度から新しく出発した先天異常発生調査小委員会は、母体となる研究班の玄関口ともいべき存在で、文字通り先天異常発生状況の調査を目標とするグループである。

組織構成と研究テーマは表のごとくで、対象として主として優性形質を取上げた点に特徴がある。

今村,三輪,林は,いずれも国際的に比較の可能なサラセミア,グルコース-6-リン酸脱水素酵素,ヘモグロビン変異種を対象としてとり上げ,とくに三輪,林は新生児期に焦点を当てて研究を展開しつつある。サラセミアについては,従来のデータの整理と次年度以降の方向づけがおこなわれた。グルコース-6-リン酸脱水素酵素異常症については,マス・スクリーニング技術の開発にほぼ成功し,炉紙乾燥血にも応用可能であることが証明されている。ヘモグロビン変異種についてはすでに本格的なマス・スクリーニングがおこなわれ,数多くの変異種が見出されているが,これをモニタリングに結びつけるためには,どうしてもその構造異常の確認が必要となってくる。そこで本年度はとくに炉紙乾燥血を試料とするヘモグロビン変異種の構造決定法の開発に重点をおきほぼその目的を達することができた。