

尿中銅測定によるWilson病のスクリーニングおよび発見された一症例について

北海道大学医学部小児科 越 和子 荒島真一郎

本症は常染色体劣性遺伝形式をとる先天性代謝異常症の一つで、早期治療により発症を予防することが可能である。

今回われわれは、小学生の学校検尿を利用し、尿によるWilson病のスクリーニングを行なったので報告する。さらにスクリーニングで発見された一例についても報告する。

1. 尿中銅測定によるWilson病のスクリーニング

〈対象と方法〉 学校検尿を利用してS58年度、札幌市北区の小学生15876人、S59年度、同市東区の小学生15057人の尿につき、(1)自動サンプリングシステムを併設した日立180-80形偏光ゼーマン原子吸光光度計を用いてフレームレス法で直接測定し、検量線はプール尿に内部標準として0ppb, 12.5ppb, 25ppb, 37.5ppbを添加したもので作成し算出した。その後、測定時間の短縮を目的として、(2)同装置を用いフレーム法で直接測定した。(1)、(2)ともに抽出操作は行っていない。一検体の測定時間は(1)では約4分、(2)では20~40秒であった。

さらに、Cut off pointを40ppbとし40ppb以上を示した88人のうち73人につき再検した。未再検例15人は、連絡がつかないもの、呼びだしに応じないもの、他の肝疾患、腎疾患があり別の病院でfollowを受けているものなどが含まれる。

〈結果〉

表1 小学生の尿中銅の度数分布

(ppb)	フレームレス法	フレーム法	合計
0 - 40	4657	26188	30845
40 - 80	14	48	62
80 - 120	2※	8	10
120 - 160	2	3	5
160 - 200	1	5	6
200 <	2	3	5
Total	4678	26255	30933

※：症例H.W.を含む ()内は未再検例

表2 一次スクリーニングの陽性者の再検結果

(ppb)	
0 - 40	71
40 - 80	1 (12)
80 - 120	0 (3)
120 - 160	0 (0)
160 - 200	1※ (0)
200 <	0 (0)
Total	73 (15)

2. スクリーニングで発見されたWilson病の一例(文献1)

症例(H.W.)は8y11m男子。生来健康であったが、スクリーニングで尿中銅が100ppbと高値を示した。

精査の結果、軽度の肝機能検査異常があり、血清銅 $42 \mu\text{g}/\text{dl}$ 、非セルロプラスミン銅（計算値） $28.4 \mu\text{g}/\text{dl}$ 、セルロプラスミン $4 \text{ mg}/\text{dl}$ 、尿中銅 $150 \sim 200 \mu\text{g}/\text{day}$ と銅代謝異常が認められた。肝生検では脂肪変性を呈し、銅含量は $875 \text{ ng}/\text{mg prot.}$ （約 $430 \mu\text{g}/\text{g dry weight}$ に相当）（正常対照： $88.2 \pm 38.8 \text{ ng}/\text{mg prot.}$ ， $n=6$ ）と高値であった。K-F 輪は認めなかった。以上により Wilson 病と診断された。

【結語】：Wilson 病のスクリーニングを目的として尿中銅を測定したので報告した。測定機器の開発により、マスキングを目的とするのであれば、フレイム法による直接法は有用であると考えられる。

【文献】

1) 高田公彦，荒島真一郎ら：先天性代謝異常における肝障害。—Wilson 病の肝障害について—。小児内科，16(12)；2315—2320，1984。



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



本症は常染色体劣性遺伝形式をとる先天性代謝異常症の一つで,早期治療により発症を予防することが可能である。

今回われわれは,小学生の学校検尿を利用し,尿による Wilson 病のスクリーニングを行なったので報告する。さらにスクリーニングで発見された一例についても報告する。