

ガラクトカイネース欠損症を疑われた症例についての検討  
(分担研究：現行マススクリーニング対象疾患の精査と問題点に関する研究)

藤村有信\* 川村正彦\*\*

要約：アイソトープを用いず蛍光で簡便迅速に乾燥血液濾紙中の微量のガラクトカイネース活性を定量する方法を開発し、それを使って実際の依頼症例即ちガラクトカイネース欠損症を疑われた症例について、この酵素活性を測定したところ、低い活性を示すものが多く、一般正常新生児の平均活性が $22.2 \pm 3.9$ であるのに比べ、 $7.4 \pm 6.1$ と低く、ヘテロ保因者が含まれている可能性が強く、両親も含めての検査も必要であろう。

見出し語：ガラクトカイネース，NADHのレサズリン-デアホラーゼ系，蛍光法

研究方法：原理と方法は前報<sup>1)</sup>に述べた。依頼症例はガラクトカイネース欠損症の疑いの高ガラクトース血症患者36名(この中には高Gal-1-Pで明らかに欠損症でないものも含まれている)。Hbの定量：新しく開発した微量簡便マイクロプレート法を用いた<sup>2)</sup>

結果と考察：表1の如くNo.1～3は欠損症であった。アイソトープ法にて確認されている。No.4と5は3の両親で共にヘテロであった。18, 19, 20は本人とその両親で共にヘテロと思われる。表1には活性が約10mU以下の症例が示され、平均 $4.7 \pm 3.1$ であった。表2には活性が10～20mUの症例と36mU以

上の症例を示した。20 mU以下の29症例の平均は $7.4 \pm 6.1$ と低く、一般正常新生児の $22.2 \pm 3.9$ にくらべ著しく低い。No.31以後の症例は高Gal-1-Pで欠損症でないものも含まれているが、それらを含めても $13.3 \pm 14.3$ と低い。従ってこれらの症例の中にはヘテロも含まれている可能性が高く、その確定には両親の検査も必要であり、他の方法も含めた総合的判断が必要であろう。

文献：1)藤村有信，川村正彦：厚生省心身障害研究．平成元年報告書，123-125(1990)。  
2)藤村有信：名古屋市衛生研究所報，35 39-42(1989)。

\*名古屋市衛生研究所，\*\*名城病院 小児科

表1 高ガラクトース血症患者のガラクトカイネース活性

No	Paigen (mg/dl)	Gal (mg/dl)	Gal-1-P (mg/dl)	Kinase (mU)
1		24.5	0.5	0.2
2				0
3	8 - 20			0
4	3の父			4.7
5	3の母			2.7
6	8 - 9			3.8
7	8 - 10			0.7
8	10			1.3
9	10			4.2
10		10.9		2.7
11		10		1.4
12				4.4
13		1.0	3.5	7.3
14		36.8	3.5	6.3
15				4.8
16	20			9.6
17				8.0
18		15	0	10.9
19	18の父			7.6
20	18の母			0.5

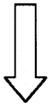
n X SD  
 17 4.7 3.1  
 (欠損症含む) 20 4.0 3.3

表2 高ガラクトース血症患者のガラクトカイネース活性

No	Paigen (mg/dl)	Gal (mg/dl)	Gal-1-P (mg/dl)	Kinase (mU)
21		15.0	0.2	10.5
22	8			10.4
23	8 - 10			16.7
24		16.3	5.2	12.5
25	20			12.7
26		32	4	14.3
27		19.6		18.4
28	10			19.0
29		96	<1	20.6
30	31の母			10.4
31	20	22.3	9.2	41.0
32		18.6	4.1	52.2
33		11.3		36.2
34		2.9	22.7	39.3
35		18.6	4.1	44.0
36		16		40.6

n X SD  
 29 7.4 6.1  
 36 13.3 14.3

正常児 41 22.2 3.9



## 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



要約:アイソトープを用いず蛍光で簡便迅速に乾燥血液炉紙中の微量のガラクトカイネース活性を定量する方法を開発し,それを使って実際の依頼症例即ちガラクトカイネース欠損症を疑われた症例について,この酵素活性を測定したところ,低い活性を示すものが多く,一般正常新生児の平均活性が $22.2 \pm 3.9$ であるのに比べ, $7.4 \pm 6.1$ と低く,ヘテロ保因者が含まれている可能性が強く,両親も含めての検査も必要であろう。