

尿中ガラクトクトールの臨床的有用性——ガラクトース血症保因者における検討
(現行マススクリーニング対象疾患の精査上の問題点に関する研究)

大阪市立心身障害者リハビリテーションセンター 周山 逸人
大阪市立大学小児科 一色 玄

要約:

現在ガラクトース血症が疑われる症例に赤血球を用いた酵素測定で型別診断が行われている。しかし、時には遺伝性のガラクトース代謝異常との診断が困難なこともある。一先ず、我々はガラクトース血症の症例に乳糖摂取制限をし、2週以後に、尿中ガラクトクトールを測定したところI型、II型の症例では乳糖摂取制限していても尿中ガラクトクトールが高値を示した。

さらに、ガラクトース血症のheterozygote症例に乳糖負荷をして、その尿中ガラクトクトールを測定し、タイプ間の相違を検討した。その結果、I型、II型のheterozygoteの尿中ガラクトクトール量も高値であった。これはガラクトース代謝能力の差によるものと思われる。今回の結果より、乳糖摂取制限下の患者の尿中ガラクトクトールの測定および乳糖負荷を行ったheterozygoteの尿中ガラクトクトールの測定はガラクトース血症の型別診断に有用であると思われる。

見出し語: ガラクトース血症、尿中ガラクトクトール、保因者

研究方法:

当科外来で追跡しているI型、II型、III型のhomozygoteとI型、II型のheterozygoteを対象にした。その症例数とその年齢は表1に示した。

I型、II型のhomozygoteの症例は乳糖摂取中である。今回III型の症例にも1ヶ月の乳糖制限を行った。Heterozygoteの症例では、1日200 ml市販の生牛乳を飲んで3日後から尿を採集した。採尿期間は7日間で、尿は随

意尿を使用した。食事前後の尿に有意差は見られなかった。

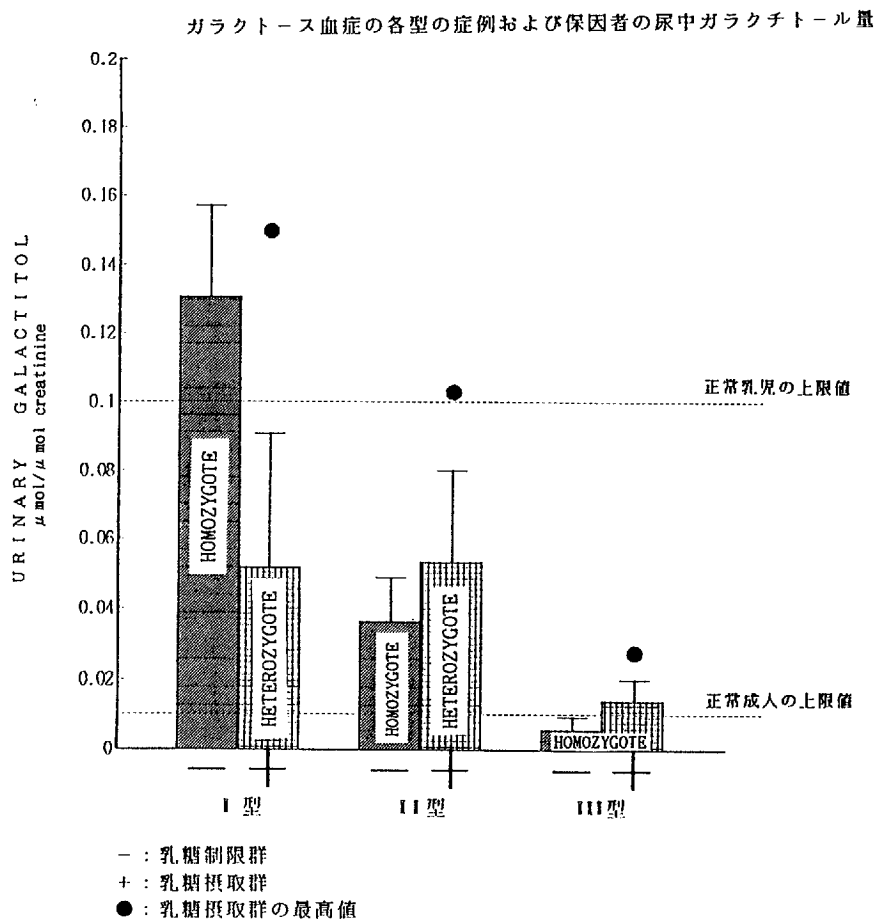
表1

I型 HOMOZYGOTE	2 症例	14才と成人
II型 HOMOZYGOTE	1 症例	13 才
III型 HOMOZYGOTE	1 症例	3 才
I型 HETEROZYGOTE	1 症例	3 才
II型 HETEROZYGOTE	2 症例	成人

of type I and type II. These were thought to be due to the difference in abilities of metabolism of galactose between each types and might be a tool for clinical application to differential diagnosis of galactosemias.

1. 大阪市立心身障害者リハビリテーションセンター (Osaka Municipal Rehabilitation Center for the disabled)
2. 大阪市立大学小児科 (Dep. of Pediatrics, Osaka City University Medical School)

図 1 .



尿中ガラクトール測定方法は前回報告したものと同一方法であった。

結果：(図1)

乳糖制限中のI型、II型、III型のhomozygoteの症例の尿中ガラクトールはそれぞれ 0.1315 ± 0.0260 、 0.0362 ± 0.0120 、 0.0056 ± 0.0027 であった。それに対し、乳糖摂取群のI型、II型のheterozygoteとIII型のhomozygoteの尿中ガラクトールはそれぞれ、 0.0518 ± 0.0422 、 0.0535 ± 0.40 、 0.0142 ± 0.0061 でした。またそれぞれの最高値は0.1450、0.1036、0.0271であった。

考案：

ガラクトース血症の症例は乳糖摂取の制限していても、尿中ガラクトールが正常人より多く排泄された。その量はI、II、III型の順に量が少なくなり、I型では乳児の排泄量より多く見られた。III型は正常人と差はなかった。II型はその中間であった。これはガラクトースの代謝能力の差によるものと思われる。このような結果はI型、II型のheterozygoteの症例にも見られた。今回乳糖の摂取量を1日200 mlに制限したが、これは日常

生活の個人乳糖摂取量の差を無くすためであった。なお、対象者数は少ないが、乳糖摂取群のそれぞれの検体の最高値を見ると、同様の傾向が見られた。

以上の結果により、ガラクトース血症の症例について、一旦乳糖の摂取を中止しても、2週間以後の尿中ガラクトール量は有意な増加が見られるので尿中ガラクトールの測定は型分けに役に立つと思われる。上記の2週間のは細胞内に蓄積したガラクトールを完全に細胞外に排泄されるに必要な日数である。

結論：

1. 乳糖摂取制限しているガラクトース血症の症例の尿中ガラクトール量はI型>II型>III型で、I型とII型のは正常人より高値であった。
2. I型、II型のheterozygoteおよびIII型のhomozygoteの症例に乳糖摂取後の尿中ガラクトール量もI型>II型>III型の傾向を示した。
3. 尿中ガラクトールの測定はガラクトース血症homozygoteの型別診断に有用と思われる。

Abstract

Application of urinary galactitol to clinical diagnosis of galactosemias

—— from the view point of heterozygote ——

Itsujin Suyama¹⁾, Gen Isshiki²⁾

We estimated the urinary galactitol of galactose restricted galactosemias, found that the urinary galactitol was still detected and the amount was highest in cases of type I then in cases of type II, type III.

The same results were also seen in cases of milk taking heterozygotes (200 ml/day)



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:

現在ガラクトース血症が疑われる症例に赤血球を用いた酵素測定で型別診断が行われている。しかし、時には遺伝性のガラクトース代謝異常との診断が困難なこともある。一先ず、我々はガラクトース血症の症例に乳糖摂取制限をし、2週以後に、尿中ガラクトールを測定したところ 型、 型の症例では乳糖摂取制限していても尿中ガラクトールが高値を示した。

さらに、ガラクトース血症の heterozygote 症例に乳糖負荷をして、その尿中ガラクトールを測定し、タイプ間の相違を検討した。その結果、 型、 型の heterozygote の尿中ガラクトール量も高値であった。これはガラクトース代謝能力の差によるものと思われる。今回の結果より、乳糖摂取制限下の患者の尿中ガラクトールの測定および乳糖負荷を行った hetero-zygote の尿中ガラクトールの測定はガラクトース血症の型別診断に有用であると思われる。