平成4年度厚生省心身障害研究
「マス・スクリーニングシステムの
評価方法に関する研究」

高感度セルロプラスミン測定キットを用いたWilson病のスクリーニングの検討

(分担研究：マススクリーニング対象疾患に関する研究)

小林正紀*、佐野洋史*

<要約>
高感度のセルロプラスミン測定キット (ELISA法) を用いて対照およびWilson病患者の血清セルロプラスミン濃度を測定した。対照は36.2 mg/dl から90 mg/dl 以上にありWilson病2名は1.85と4.04 mg/dl で明らかに対照に比し低下していた。本法は血清を10,000倍にして測定するほど高感度のため、今後は新生児マススクリーニングの濾紙血を材料として検討してみたい。

見出し語：マススクリーニング、Wilson病、セルロプラスミン測定、ELISA法

<目的>
Wilson病は常染色体性劣性遺伝の先天性銅代謝異常症で小児期発病の多くは肝不全、劇症肝炎、溶血性貧血になり不幸な転帰をとることが多い。しかし本症は銅キレート剤であるD-ペニシラミンの内服により治療または発病予防が可能である[1]。本症は血清のセルロプラスミンが低下する事を利用しそのスクリーニングの試みが従来より行なわれてきた。今回、東邦大学医学部第二小児科（青木教授）および出光興産株式会社中央研究所より極めて高感度のセルロプラスミン測定キットが開発されそれを使用する機会を得たのでスクリーニングの目的のため検討してみた。

<研究方法>
測定方法は、一次抗体にセルロプラスミンの蛋白部分を認識するモノクローナル抗体を、二次抗体のペルオキシダーゼ標識は活性部位を認識するモノクローナル抗体を用いたELISA法で、一次抗体をプレートに固相しプレートに結合したセルロプラスミン量を反映する。
3ヵ月から19歳までの対照40例とWilson病患者2名の血清を材料とした。

<結果および考案>
標準曲線の1例は図1のようで0から50ng/mlで良好な曲線が得られた。また極めて高感度のため血清を10,000倍に希釈する必要があった。対照のセルロプラスミンの値は36.2 mg/dlから90mg/dl以上にあり、一方Wilson病患者2名の値は1.85と4.04 mg/dlで明らかに対照の値より低下していた（図2）。今回は血清を材料として検討したが将来マススクリーニングす

*：名古屋市立大学医学部小児科 (Dep. of Pediatrics, Nagoya City University Medical School)

る場合、血液ろ紙からの抽出物を材料とししかも新生児期マススクリーニングのガスリー検査を利用するのが行政的に最も可能性がある。従来新生児期のセルロプラスミンは低値のためスクリーニングは不可能とされていたが本法は極めて感度がよいため、今後新生児期マススクリーニングのガスリー検査のろ紙血を材料として試みてみたい。

<文献>

1）青木継稔：肝不全一Wilson病を中心に一：日本先天代謝異常会誌,8,59,1992

2)Danks, D M: Disorders of copper transport, in Scriver, C H, Beaudet, A L (eds): The Metabolic Basis of Inherited Disease, 6th ed. New York, McGraw-Hill, 1989

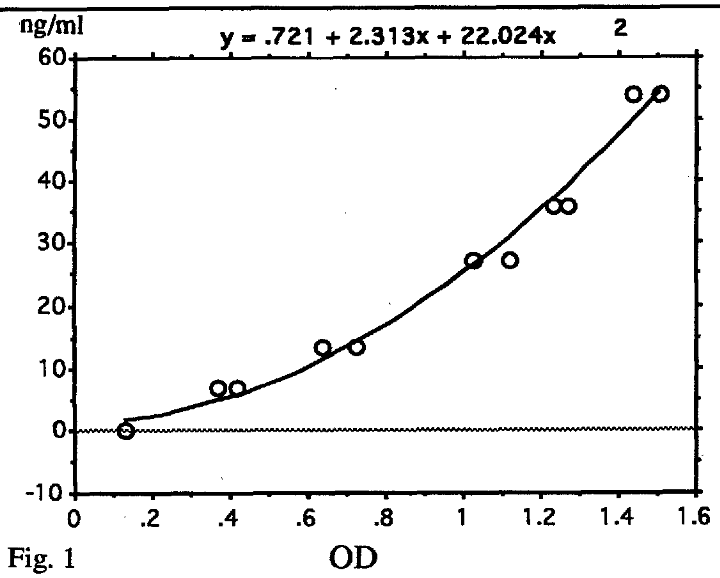

Fig. 1

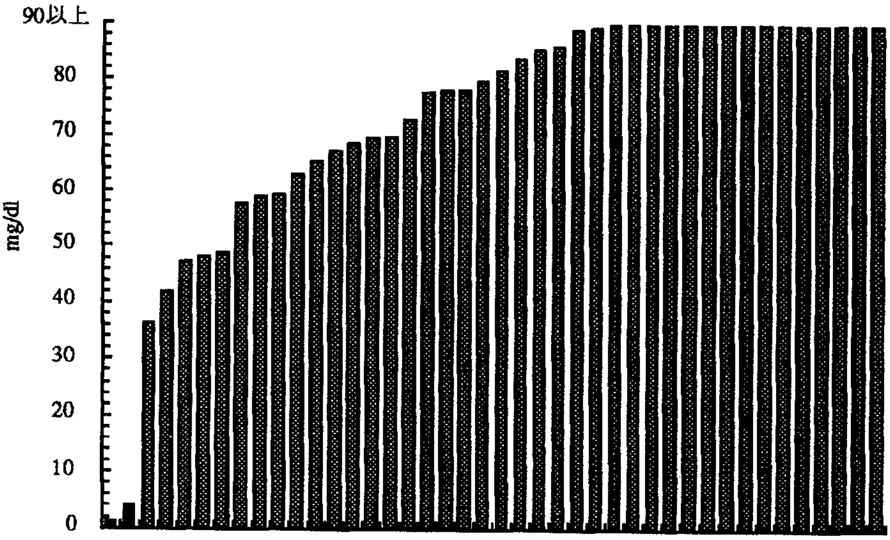

図２ 患者および対照の血清セルロプラスミン濃度

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>
高感度のセルロプラスミン測定キット(ELISA 法)を用いて対照および Wilson 病患者の血清セルロプラスミン濃度を測定した。対照は 36.2mg/dl から 90mg/dl 以上にあり Wilson 病 2 名は 1.85 と 4.04mg/dl で明らかに対照に比し低下していた。本法は血清を 10,000 倍にして測定するほど高感度のため、今後は新生児マススクリーニングの濾紙血を材料として検討してみたい。