



# 岐阜大学機関リポジトリ

Gifu University Institutional Repository

## 遺伝性ムコ多糖代謝異常症の乾燥尿濾紙を用いたマ ススクリーニング法の開発

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2008-03-12 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 折居, 忠夫 メールアドレス: 所属:
URL	<a href="http://hdl.handle.net/20.500.12099/92">http://hdl.handle.net/20.500.12099/92</a>

## 研 究 成 果

遺伝性ムコ多糖代謝異常症は酸性ムコ多糖の分解に関与するリソソーム酵素の異常により発症する蓄積性疾患である。本症の治療は、有効な治療法が無く対症療法を繰り返すに留まっていたが、1981年にHobbsらにより、本症への骨髄移植が施行されはじめ、その後の症例の集積により有効な治療法として評価されるまでに至った。そしてこれまでの経験から、乳児期早期の骨髄移植がより効果的であることも実証されてきている。したがって、本症は発症前の早期診断が重要であり、乳児期マススクリーニングの開発が待たれている。

本研究は、ムコ多糖症の早期診断を目的とした乳児期マススクリーニング法の開発と、遺伝子解析を出生前診断、保因者診断に応用すべく行ったものである。以下に主な成績を述べる。

- (1) 1,9-dimethylmethylen Blue (DMB) を用いた簡易なムコ多糖症マススクリーニング法を開発するために、従来法（カルバゾール法）との相関性、乳児期の尿中ムコ多糖月齢変化、DMB反応に影響を及ぼす物質、サンプルとしての原尿と濾紙尿との比較、岐阜県でのパイロットスタディについて検討し、本症のマススクリーニング法を確立した。
- (2) ムコ多糖症IV型（Morquio病）の欠損酵素であるGalNAc-6S-SulfataseのcDNA・ゲノム遺伝子をクローニングし、本症の遺伝子解析を可能とした。さらに染色体遺伝子座位が16q24であることを明らかにした。
- (3) ムコ多糖症I型（Hurler/Scheie病）、II型（Hunter病）、IV型（Morquio病）、VI型（ $\beta$ -グルクロニダーゼ欠損症）患児の遺伝子変異を同定し、変異の多様性、遺伝的背景を明らかにした。さらに出生前診断、保因者診断に有用であることを示した。

遺伝性ムコ多糖症は、代謝異常症の中でも比較的多い疾患である。乳児期マススクリーニング法を確立することは、早期診断、早期治療を進めていく上で極めて重要であり、本研究が少なからず貢献するものと考えられる。

平成6年3月

研究代表者 折 居 忠 夫