

可能な場合がある。今回我々は、Bell らが報告した第3番目の Glucokinase 遺伝子5'上流の (CA)_n(GA)_nよりなる simple tandem repeat 領域 (hGK3)での遺伝子多型性の検出を20名健康人を対象として試みた。

【方法】健康者末梢血より標準的な方法にて genomic DNA を抽出し、Bell らが報告したビオチン標識 primer (hGK3-1) と独自に設計したビオチン非標識 primer (hGK3-5) を用い、PCR 反応を行った。PCR 産物は DNA sequencing gel にて分離し、DNA を membrane に転写後、発光により DNA 断片を検出した。【結果と考察】Bell らは hGK3 の genetic polymorphism について、Caucasian や African-American が5つの異なる Alleles を有するのに対して、Chinese では3種の Alleles のみが検出されると報告している。今回我々の結果は、Japanese の hGK3 での genetic polymorphism は3種の Alleles のみで規定されており、heterozygosity も低いことが判明した。Alleles が3種類しか存在しないため hGK3 での genetic polymorphism 単独では、Glucokinase 遺伝子変異のマーカーとなる可能性は低いと思われるが、今後、今回検出された genetic polymorphism と他の領域での polymorphism を組み合わせた上で、さらに多くの健康人と糖尿病患者において比較検討し、日本人における Glucokinase 遺伝子変異のマーカーとなりうるか否か検討する必要があると思われる。

5) 骨密度検診車を用いた地域住民の骨粗鬆症検診の有用性の検討

| | | | |
|----|--------|----|---------|
| 倉林 | 工・安田 | 雅弘 | |
| 藤巻 | 尚・山本 | 泰明 | |
| 東條 | 義弥・八幡 | 哲郎 | |
| 本多 | 晃・加藤 | 龍太 | |
| 田村 | 正毅・長谷川 | 功 | (新潟大学) |
| 田中 | 憲一 | | (産科婦人科) |

対象・方法：北蒲原群紫雲寺町において子宮癌検診を受診した婦人のうち希望者のべ448人(1991年度67人、92年度185人、93年度196人)計327例を対象に、骨密度検診車に搭載した DXA 装置 (QDR-1000) により第2～4腰椎正面像の BMD を測定した。DXA 画像上明らかな椎体の変形を認める症例を除外し、280例(85.6%)について検討した。

結果：(1) 初回検診時の“要治療婦人”(BMD<0.8 g/cm²)は、閉経前婦人の3.1%(3/96)、閉経後婦人の44.6%(82/184)に認めた。(2) 2回以上受診した未治療婦人56例の年間 BMD 変化率は、50～59才婦人

で平均-2.35(%)と最も減少した。(3) 2回以上受診した“要治療婦人”35例のうち、年齢・体型や BMD に有意差のない薬物療法群(n=25)と無治療群(n=10)の年間 BMD 変化率は各々-0.77±3.71, -1.04±2.68(%)で両群間に有意差を認めなかった。(4) 2回以上受診した婦人90例のアンケート調査の結果、骨粗鬆症検診受診後、90%の婦人が骨粗鬆症に関心を持ち、89%の婦人がカルシウム摂取を、27%が適度な運動を、28%が適度な日光浴を心がけるようになった。

結論：今回の検討では“要治療婦人”に対する1～2年間の薬物療法による有意な骨密度の改善効果は認められなかった。しかし、骨粗鬆症検診を受診したこと自体が日常生活の改善の動機づけとなっており、その有用性の検討には、長期的展望からみた骨密度の改善効果の検討が必要である。

6) 当科で経験した Laurence-Moon-Biedl 症候群の臨床像

吉岡 光明・若杉三奈子 (新潟県立中央病院)
丸山雄一郎・村川 英三 (内科)

【症例】S27年生、男性。身長116.5cm、体重37.2kg。【病歴】両親がいとこ結婚。正常分娩。小学校入学頃から、知能、身体の発育の遅れが顕著。中学からは特殊学校。その後施設にて生活。H2年某眼科にて網膜色素変性症を指摘され、全身精査のため入院。この時、①糖尿病(インスリンはグルコースに過剰反応)②性腺機能障害(テストステロンはHCGに無反応)③HGHの単独欠損症(各種刺激に無反応)が明らかになった。

【結果および考察】本症は網膜色素変性症、肥満、精神遅滞、性腺機能低下症の存在より、Laurence-Moon-Biedl (L-M-B) 症候群と診断したが、近年 Green らは、痒性対麻痺と腎障害の有無に注目し、痒性対麻痺が存在せず腎障害が存在する症例では、Bardet-Biedl (B-B) 症候群という新しい疾患単位を推奨した。本症例も種々の腎病変を伴っているため、従来の L-M-B 症候群よりは、B-B 症候群が適当と考えられた。又、種々の HGH 刺激に反応がなく、極めて低身長を呈しており、特異な症例であった。