

文献紹介

Recommended Reading

低ホスファターゼ症におけるピリドキサル5'-リン酸と関連物質：酵素補充療法の影響

Akiyama T, Kubota T, Ozono K, et al. Pyridoxal 5'-phosphate and related metabolites in hypophosphatasia : Effects of enzyme replacement therapy. *Mol Genet Metab.* 2018 ; 125 : 174-80.

Abstract

目的

血清ピリドキサル5'-リン酸 (PLP), ピリドキサル (PL), および4-ピリドキシニン酸 (PA) について, 低ホスファターゼ症 (HPP) の診断マーカーとしての有用性, 酵素補充療法 (ERT) の有効性および ERT に対する患者コンプライアンスの指標としての有用性を検討するために, ERT の有無を問わず, HPP 患者の血清検体中の PLP, PL および PA 濃度を測定した.

方法

HPP 患者から採血し, 血清を可及的速やか (ほぼ1時間以内) に凍結した. セミカルバジドによるプレカラム誘導体化後, 高速液体クロマトグラフィーと蛍光検出により PLP, PL および PA 濃度を解析した. どの代謝物が臨床的表現型に関連するか, これらの代謝物が ERT によりどのように変化するかを検討した.

結果

HPP 患者 20 例の血清検体を解析した. 全 HPP 患者において, PLP の PL に対する比率 (PLP/PL) および PLP 濃度の上昇がみられた. これらの濃度は血清

アルカリホスファターゼ (ALP) 活性と負の相関を示し, 表現型が重度である場合 (周産期重症型および乳児型 HPP), 重度でない場合よりも上昇することが示された. PL 濃度は周産期重症型 HPP においてのみ低下した. ERT によって PLP/PL は軽度の低値または正常低値まで低下し, PLP 濃度は正常値または軽度の高値まで低下した. 大半の患者では, 尿中ホスホエタノールアミン (PEA) 濃度は ERT により正常値まで回復しなかった.

結論

血清 PLP/PL は血清 PLP および尿中 PEA 濃度よりも HPP に対する ERT の有効性指標として優れており, $PLP/PL < 4.0$ は ERT の有効性および ERT に対する患者コンプライアンスの良好な指標となる.