

スポーツ血尿に潜在する横紋筋融解症の遺伝要因と そのマスキング

兼岡 秀俊^{1,2)} 安野 哲彦²⁾ 森口 彩夏²⁾
東 さやか^{1,2,3)} 小島 薫²⁾ 徳安 智子^{1,2)}
田中 守³⁾ 清永 明³⁾ 向野 義人³⁾
斉藤 喬雄²⁾

1) 福岡大学医学部看護学科

2) 医学部内科学第四 (現医学部医学科腎臓・膠原病内科学)

3) スポーツ科学部

要旨：一過性で後遺症を残すことなく改善すると考えられてきたスポーツ血尿に、長鎖脂肪酸 酸化に関与する酵素 carnitine palmitoyltransferase (CPT) の構造異常に基づく横紋筋融解症が潜在し、腎不全などの急性臓器不全に至る危険性が指摘されている。我々は、遺伝子解析を基にした CPT 異常症の迅速なマスキングと診断確定法を樹立することを目的として、本研究を開始した。368名のスポーツ学生生徒の協力を得て、激しい運動時の尿異常の出現についてマスキングを行った。激しい運動後に尿異常 (尿タンパクあるいは尿潜血陽性、尿中赤血球あるいは尿ミオグロビン高値) の見られた28名の対象者の中で、改めてインフォームド・コンセントを得て4名の CPT 遺伝子の解析を行った。本研究では遺伝子解析法として、新たに CPT 遺伝子の PCR 増幅遺伝子 DNA 配列直接決定法を開発した。即ち CPT 構造遺伝子を8区画に分け PCR を行い、その DNA 配列を直接決定することで、遺伝子クローニングを行うことなく CPT 遺伝子の全配列を決定した。この方法は、期待通り、短時間での正確な遺伝子診断に寄与した。対象者すべてが、既に報告のある single nucleotide polymorphisms を含む正常遺伝子型であり、変異遺伝子は検出されなかった。

キーワード：スポーツ血尿,横紋筋融解症,carnitine palmitoyltransferase (CPT) 異常症,denaturing high performance liquid chromatography,PCR 増幅遺伝子 DNA 配列直接決定法, single nucleotide polymorphisms (SNPs)