

総説

# 無カタラーゼ血液症(アカタラセミア)

緒方正名

川崎医療福祉大学 医療福祉学部 医療福祉学科

1995-04-19 00:00:00+09受理

## Acatlasemia

Masana OGATA

*Department of Medical Social Work Faculty of Medical Welfare Kurashiki, 701-01, Japan*

*(Accepted 1995-04-19 00:00:00+09)*

**Key words:**acatalasemia, splicing mutation, residual catalase, human genetics, catalase, physiological role

### Abstract

The abnormalities in acatalasemia at the gene level as well as properties of the residual catalase in Japanese acatalasemia are reviewed. Acatalasemia found by the late emeritus professor Shigeo Takahara is the congenital abnormality characterized by minute amount of catalase in the blood. The replacement of the fifth nucleic acid, guanine to adenine in intron 4 of acatalasemic gene causes a splicing mutation and hence a deficiency of mRNA. The properties of the residual catalase are similar to those of normal catalase which is comparable with exons are identical. The physiological role of catalase, as judged from human acatalasemic blood and acatalasemic mice, is also described. The mean frequency of hypocatalasemia in Asians lies between 0.2% and 0.4%. The gene flow can be determined from the frequency of hypocatalasemia in various geographic groups in East Asia, provided that the number of mutations involved is known.

### 要約

日本人のアカタラセミアの持つ遺伝子レベルの変異と残余カタラーゼの性質についての総括を行なった。アカタラセミアは、故高原滋夫名誉教授によって発見された血液中にカタラーゼが微量にしか存在しない遺伝疾患である。アカタラセミアの成因はそのカタラーゼ遺伝子の突然変異によって第4イントロンの下流側の第5番目に位置するグアニンがアデニンに置換していることによると考えられる。その為にメッセンジャー RNA(mRNA)前駆体(プレメッセンジャー RNA)のスプライシングに変異を生じ、mRNA の欠如を生ずる為に、カタラーゼ分子が欠如する。エキソンに蛋白構造に関する変異の無い事が、微量に残存する残余カタラーゼの性質が正常カタラーゼのそれと等しい事と対応する。次いでアカタラセミア血とアカタラセミアマウスを用いて研究したカタラーゼの生理学的意義の研究の結果、即ち生体内で酵素により産生された過酸化酸素は、残余カタラーゼ、グルタチオンペルオキシダーゼで処理される。しかし生体外より持ちこまれた細菌や化学

物質によって生ずる過酸化酸素に対する処理は、この機構では不十分で、高原氏病を始めとする種々の生体障害を生ずることを記述した。又極東の民族間に異型接合体であるヒポカタラセミアの分布は0.2～0.4%と広い範囲で差異があり、民族間の移動が推定できる事を示した。

---