



Title	人尿中の β -アミノイソ酪酸に関する遺伝学的研究
Author(s)	矢内, 純吉
Citation	大阪大学, 1969, 博士論文
Version Type	
URL	https://hdl.handle.net/11094/29816
rights	
Note	著者からインターネット公開の許諾が得られていないため、論文の要旨のみを公開しています。全文のご利用をご希望の場合は、 https://www.library.osaka-u.ac.jp/thesis/#closed 大阪大学の博士論文について

The University of Osaka Institutional Knowledge Archive : OUKA

<https://ir.library.osaka-u.ac.jp/>

The University of Osaka

氏名・(本籍)	矢内純吉
学位の種類	医学博士
学位記番号	第 1584 号
学位授与の日付	昭和44年2月4日
学位授与の要件	学位規則第5条第2項該当
学位論文題目	人尿中のβ-アミノイソ酪酸に関する遺伝学的研究
論文審査委員	(主査) 教授 金子 仁郎
	(副査) 教授 佐野 勇 教授 吉川 秀男

論文内容の要旨

〔目的〕

β-アミノイソ酪酸は人尿中の正常成分で、その尿中排泄量は個人によりほぼ一定であるが、個人差が大きい。各個人はこの物質の尿中排泄量により高排泄者と低排泄者とに分けられる。従来の研究で、この物質の尿中排泄量は主として一対の常染色体上の遺伝子により支配されるとされたが、確実なデーターの裏付けがない。その理由は高排泄者頻度の低い白人集団を対象に選んでいること、対象数が不十分であること、および定量法が不備であること、である。そこで著者は日本人一般集団1,368名および214家系、構成人員892名を対象として遺伝学的研究を行なった。β-アミノイソ酪酸の定量には高圧ろ紙電気泳動法を用いた。

〔方法および成績〕

試料：家族研究には大阪近郊および岡山市周辺在住の任意に抽出した家族214家系、892名より採取した尿を用いた。一般集団としては、大阪、岡山、福岡、鳥取および新潟の各地方の精神病院に入院する患者で、とくに身体疾患をともなわないもの、および岩手県下で集団検診におとずれた健康人、総計1,368名を用いた。

尿中β-アミノイソ酪酸定量法：クレアチニン1mg当量の尿をAmberlite IR 120 (H⁺型)にとおし、水洗後、2Mピリジン6mlでβ-アミノイソ酪酸を溶出した。溶出液を減圧乾固し、0.1mlの水に溶かし、その0.01mlをろ紙に塗布し、酢酸ピリジン緩衝液pH 3.4で75volt/cmの電位勾配で30分間泳動した。泳動後、ろ紙を乾燥し、0.2%ニンヒドリンーアセトン溶液にくぐらせ、100°C 10分加熱発色させ、β-アミノイソ酪酸に相当する発色帯を切りとり、50%エタノール5mlに溶出し570mμで比色定量した。

成績：

(a) 尿中 β -アミノイソ酪酸排泄量を規定する因子。

13組の一卵性双生児の尿中 β -アミノイソ酪酸排泄量を定量したが、両児の排泄量の間には高い相関関係 ($r=0.94$) があり、この物質の尿中排泄は強い遺伝支配を受けていることを確かめた。つぎに健康人 8名についてそれぞれ任意の時間に採尿し、尿中 β -アミノイソ酪酸排泄量を測定し、各個人でその排泄量の変動は小さく、以下にのべる高低両排泄者の境界値を上廻って変動することのないことを示した。214組の夫婦の β -アミノイソ酪酸尿中排泄量には相関がみられず、この物質の排泄量は食事その他の環境条件に左右されることは少ないことを示した。

(b) 一般集団の尿中 β -アミノイソ酪酸排泄量の分布

一般集団1,368名を尿中 β -アミノイソ酪酸排泄量に対しプロットすると、その分布はあきらかに2峰性を示した。したがってこの物質の尿中排泄量は、一対の遺伝子により支配されていることがわかる。2峰性分布の谷の位置は、男子では明確で、43 $\mu\text{g}/\text{mg}$ クレアチニンであり、女子ではやや不明確であった。この値を境界とすると高排泄者頻度は39.4%である。

(c) 家族研究

一般集団の分布より得た高低両排泄者を分類した。この際、女子および10才以下の小児では尿中 β -アミノイソ酪酸排泄量は、男子に比べて全体に高値を示すので高低両排泄者の境界を、高排泄者頻度が男子成人と等しいと仮定して補正した。

まず先駆法 (a priori method) を用いてこの物質の尿中排泄量を規定する因子の遺伝形式が常染色体性遺伝であることを確認した。

つぎに Fisher の方法および Hardy-Weinberg の法則を用いても同様の結果を得たが、両親の表現型の異なる組合せにおいては、その子の表現型の観察値と、期待値との一致は不充分であった。これは父親が低排泄者、母親が高排泄者の結婚組合せから生れる女子のうち低排泄者が期待値の約半数に減じているためであった。

家族研究の資料のうち低排泄者から異型接合体であることが明らかな個体を抽出するとその排泄量は、それ以外の低排泄者よりも大であった。

〔総括〕

日本人一般集団 1,368名および 214家系を用いて β -アミノイソ酪酸の尿中排泄量を規定する因子に関する遺伝学的研究を行ない、つぎの結果を得た。すなわち一般集団の尿中 β -アミノイソ酪酸排泄量の分布は2峰性を示し、日本人の高排泄者頻度は39.4%であった。遺伝形式は、高排泄者を劣性遺伝子の同型接合体とする常染色体性劣性遺伝であることを確認した。

論文の審査結果の要旨

本論文は人の多型現象の 1 つである β -アミノイソ酪酸尿中排泄に関する初めての詳細な研究である。尿中排泄量の頻度分布を日本人 1,368名について求め、明瞭な 2 峰性分布を示し、高および低排泄の 2 表現型に分類し、ついで 214 家族 (構成員 892 名) の資料の分析から、高排泄者は劣性対立遺伝

子の同型接合体であることを明らかにした。

また母娘間に不適合現象のあることも示した。

人類遺伝学にとって貴重な資料を提供した研究である。