

2-d Maternal Histidinemia について

東北大学医学部小児科学教室
多田 啓也・館野 拓

先天性代謝異常症児のマス・スクリーニングが昭和52年から公費で行われて殆んど全国をカバーする様になった結果、多数の先天性代謝異常症児が早期発見、治療されて正常に成長するので、近い将来これらの先天性代謝異常を持つ個体は生産年令に入り、当然その分娩の児に与えるリスクが問題となるであろう。ヒスチジン血症児の発現頻度は割合に高く8,000～9,000例に1例（8,300人に1人）と考えられているので、年間約200名の発生があると推定される。今年度はこれらの確定されたヒスチジン血症児の母のなかからヒスチジン血症母体を更にスクリーニングし、その分娩経過と児の予後の調査からヒスチジン血症母体の危険度と妊娠中の管理について予測をたてることを目的とした。

検索対象及び方法

ガスリー法によってヒスチジン血症を疑われ、更に精密検査によって確診された本症児の母親のうち、採血に応じた者は266名であった。この中から5名のヒスチジン血症が発見され、他の3名はヒスチジン血症の疑い、残り258名（97%）は正常と判定された。

成 績

これら5名のヒスチジン血症であることが確認された母親について調査を行った。

5名の母親の中で、IQが測定できたのは2名であり、それぞれIQ 94、110を共に正常範囲内にあり、残りの3名についても各主治医の報告にある最終学歴、結婚前の職業、現在の対話による印象のいずれによっても何等の知能障害は認められなかった。

次に母親がヒスチジン血症であり、かつ自分自身もヒスチジン血症である5名の患児についての周産期の状態については、1例の36週の分娩を除きすべて正常産、経膈分娩であって仮死、けいれん等の中樞神経障害の徴を全く認めて居らず、それ以降の身体発育、

脳波所見は全例正常、DQについてはそれぞれの児につき1才9ヶ月で138（津森）、7ヶ月で114、2才で116、5ヶ月で129、3ヶ月で148であり全例正常な発育をしていると認められた。

生下時体重についても1例の36週出産児が2260gであったほかは2,630gから3,400gの間に分布し、子宮内胎児発育遅延を思わせる症例はなかった。

患児の同胞は2名、いずれも血清ヒスチジン値は正常、また身体知能共に発育障害は認められていない。

今回の調査で流産、不妊期間等の調査が不確実で除外したが、母体の年令や特に訴えのなかったことから甚しい異常があったとは思われない。

考 察

ヒスチジン血症児の確認発生数は52年生31、53年生137、54年生195、55年生（完了していない）130で、53年以前は生下時のガスリー法によるスクリーニングがまだ完全に普及していなかった事もあり、54年の発生数がほぼ推定発生数と一致している。このうち検索可能であった母親の中から5家族のmaternal Histidinemiaを発見し、母親ならびに患児についての調査を行ったが、少くともこの5家系については母親のヒスチジン血症は児について周産期およびその後の身体知能の発育についてさほど影響を与えていないと考えられた。

それならば母体がヒスチジン血症であっても児の子宮内、出生後の発育に関し全く影響がないと結論することは出来ない。

まづこの調査は症例数が少く、調査患児の年令もIQの測定出来る年令に達していないこと、また各家系の妊娠、特に流産歴を正確に知り得なかったことがあげられるが、それ以上に、もしヒスチジン症児にみられる知能発育の障害の説明は出来ないことになると共に、この調査された266家系のうちに更に多くのヒスチジン血症母体が発見された筈である。

この現象の解明はこの調査の主目的ではないが、たとえば次の様な簡単な仮定が証明されてもよい事であろう。即ち、ヒスチジン血症の原因となる遺伝子の座と発育障害を起す別の遺伝子の座が連続または近接したリンケージの関係にあると考えることも出来るし、滲透率を左右する遺伝子其他の仮定も可能であるが少くとも比の場合には危険性の高いヒスチジン血症の家系でなく、無害のヒスチジン血症の家系のみが選出されたという可能性は非常に高いと思われる。ヒスチジン血症の遺伝形式が単一の常染色体性劣性遺伝であるという単純な定義は誤りであろうが、更に多数の症例と家系について早急に検討を要すると思われる。

本調査研究に御協力戴いたのは以下の方々である。

(敬称 略)

北海道大学	荒 島 真一郎
聖マリアンナ医大	藤 田 良二郎
千葉大学	高 柳 正 樹
熊本大学	松 田 一 郎



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



先天性代謝異常症児のマス・スクリーニングが昭和 52 年から公費で行われて殆んど全国をカバーするようになった結果,多数の先天性代謝異常症児が早期発見,治療されて正常に成長するので,近い将来これらの先天性代謝異常を持つ個体は生産年令に入り,当然その分娩の児に与えるリスクが問題となるであろう。ヒスチジン血症児の発現頻度は割合に高く 8,000~9,000 例に 1 例(8,300 人に 1 人)と考えられているので,年間約 200 名の発生があると推定される。今年度はこれらの確定されたヒスチジン血症児の母のなかからヒスチジン血症母体を更にスクリーニングし,その分娩経過と児の予後の調査からヒスチジン血症母体の危険度と妊娠中の管理について予測をたてることを目的とした。