

悪性高フェニールアラニン血症の病態

—デヒドロビオプテリン生成障害症—

荒 島 真 一¹ 郎
(北大小児科)

目 的

新生児マススクリーニングが実施され、フェニールケトン尿症の治療は早期より行われ成果をあげている。しかし、一方では少数ではあるが、食事療法によって、血中フェニールアラニン値が適正に維持されているにもかかわらず、重症の知能障害を来たす悪性高フェニールアラニン血症の存在が注目されるようになった。

スクリーニングが開始されて、3年が経過、代謝異常症の児を持った両親が次子の遺伝相談をうける可能性が高くなっている。

そこで本年度の研究は遺伝相談に利用することを目的として、悪性高フェニールアラニン血症の病態につき研究を行った。

対 象 と 方 法

2歳6ヵ月男児。新生児スクリーニングで生後5日目血中 phe 10 mg/dl, 16日目20 mg/dlであった。phe 摂取量を制限し、血中 phe レベル2~4 mg/dlに調節されていた。生後3ヵ月頃より痙攣発作を起こし、生後7ヵ月で悪性高フェニールアラニン血症と診断した。l-Dopa, 5-hydroxytryptophan の投与を開始した。

患児に①Blascovics の phe 負荷テストを行った。②肝生検を行い phenylalanine hydroxylase と dihydropteridine reductase 活性を測定した。③BH₄ (Tetrahydrobiopterine) 2 mg/kg の内服を行い、血中 phe を経時的に測定した。

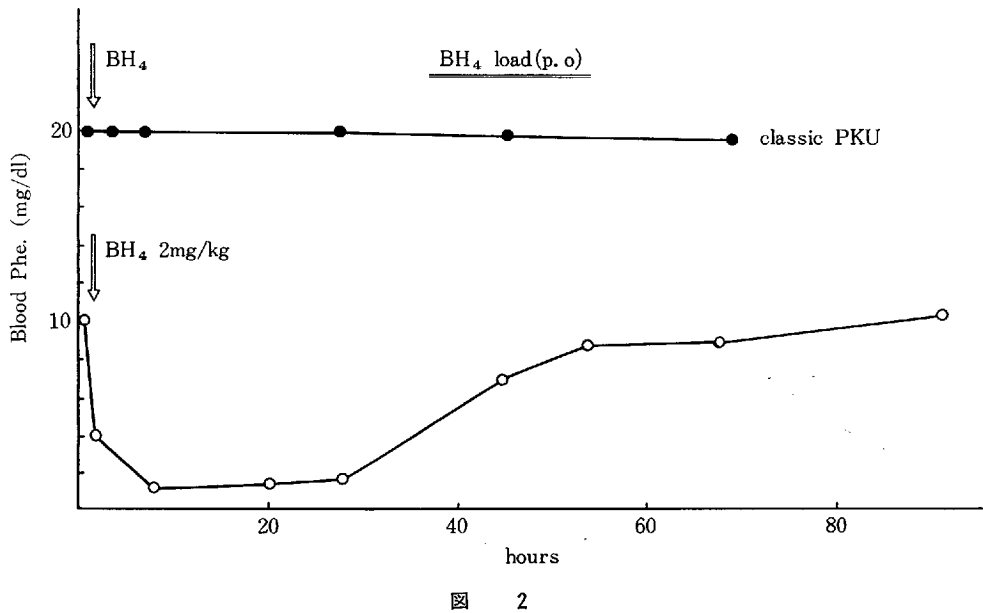
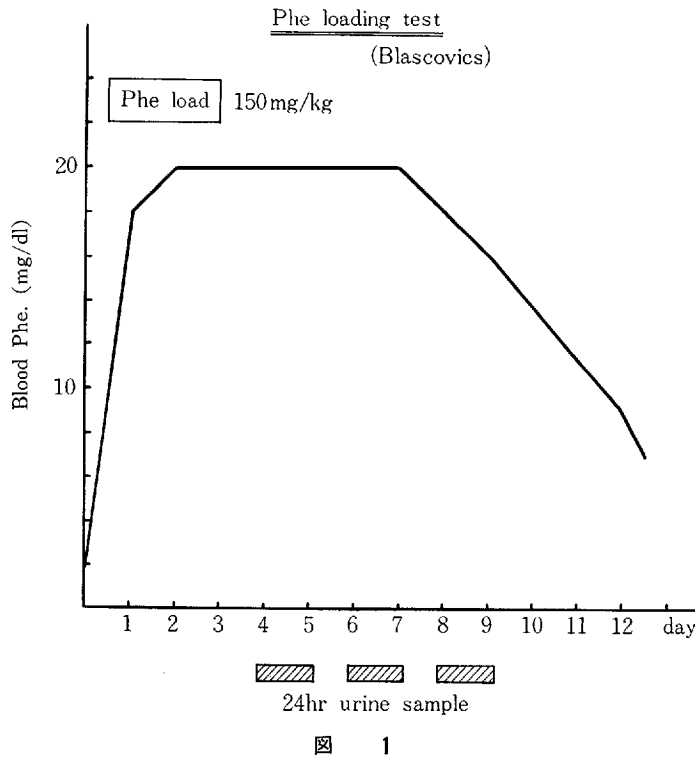
結 果

phe 負荷では古典的フェニールケトン尿症に比較して上昇が軽度であった(図1)。type II~IIIを示した。phenylalanine hydroxylase および, dihydropteridine reductase は正常値を示した。

BH₄ の投与では血中 phe 値は負荷4時間で2 mg/dlと急速に低下した(前値は10 mg/dl)。古典的フェニールケトン尿症では高値持続し全く変化しなかった(図2)。

以上の結果より、本症は悪性高フェニールアラニン血症のうちデヒドロビオプテリン生成障害と考えられる。

現在のところ治療によって精神発達は正常に近い状態に維持されている。





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



目的

新生児マススクリーニングが実施され、フェニールケトン尿症の治療は早期より行われ成果をあげている。しかし、一方では少数ではあるが、食事療法によって、血中フェニールアラニン値が適正に維持されているにもかかわらず、重症の知的障害を来たす悪性高フェニールアラニン血症の存在が注目されるようになった。

スクリーニングが開始されて、3年が経過、代謝異常症の児を持った両親が次子の遺伝相談を受ける可能性が高くなっている。

そこで本年度の研究は遺伝相談に利用することを目的として、悪性高フェニールアラニン血症の病態につき研究を行った。