ヒスチジン血症における精神発達遅延（M.R）の発生頻度

北海道大学医学部小児科　荒　島　真一郎
川　口　真　男

＜目　的＞

従来ヒスチジン血症には60～70％の率でM.Rが起きるとされて来た。しかしマス・スクリーニングが開始されて，未治療の家系内発生例が増加するにつれ，M.Rの頻度は予想よりも低いことがわかった。本年度の研究は治療，治療例を含めた本症患者について，IQ，DQを測定し，現状を把握することを目的とした。

＜方法・対象＞

スクリーニングで発見された本症患児18名（1－4才），その家系内検査で発見された8名（4－29才）について，WISC，田中・ビネー，遠城寺式乳幼児発達検査，津守・稲毛式乳幼児発達検査を行った。

治療例は11例，未治療例は親も含めて12例であった。

＜結　果＞

図1はIQ，DQを年令に沿ってプロットしたものである。

表1はM.Rの頻度を％で示してある。

治療群では9.0％未治療群では8.3％で統計的に差がなかった。全体では8.7％であった。

治療群，未治療群で各1名M.Rを示した例がある。この例は同胞例で，母親はヒスチジン血症がないにもかかわらずM.Rがあった。

以上の結果より，ヒスチジン血症におけるM.Rの発生頻度は従来考えていたよりも低いことが判明した。

これは従来のヒスチジン血症が，M.Rのある患児より診断されていたことによると思われる。今後症例の増加と共にM.R発生の頻度は，治療，未治療に関係なく低下する可能性がある。

図1 ヒスチジン血症のI. QとD. Q

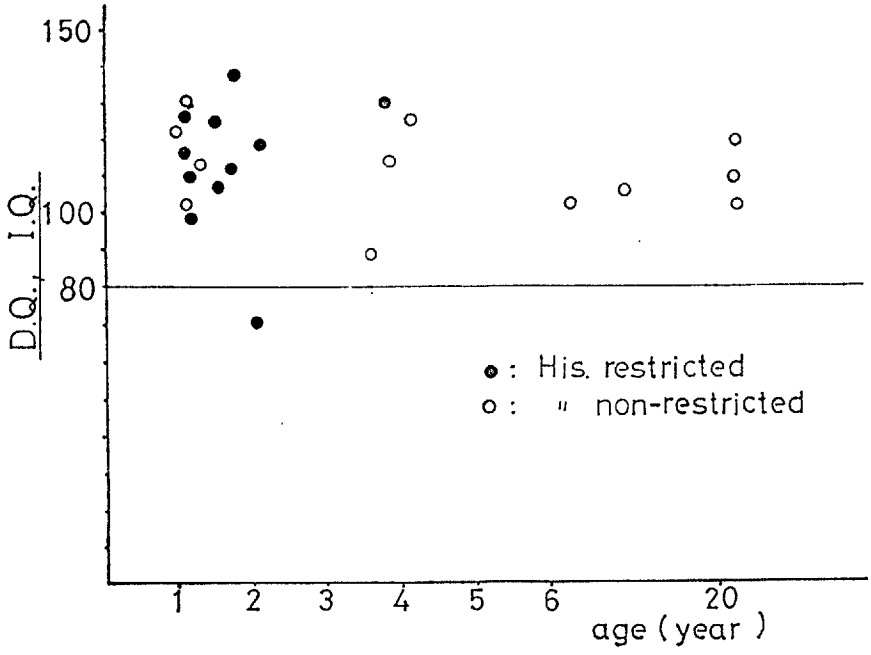

表 1. **Mental retardation in Histidinemia**

	No of cases	%
all cases	2/23	8.7
probands	1/18	5.6
His siblings & His parents	1/8	12.5
treated cases	1/11	9.0
not treated cases	1/12	8.3

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〉

従来ヒスチジン血症には 60～70%の率で M.R が起きるとされて来た。しかしマス・スクリーニングが開始されて,未治療の家系内発生例が増加するにつれ,M.R の頻度は予想よりも低いことがわかった。本年度の研究は治療,治療例を含めた本症患者について,IQ,DQ を測定し,現状を把握することを目的とした。