

先天性代謝異常症（マス・スクリーニング対象疾患） の治療追跡調査に関する研究報告書

新潟大学医学部小児科 堀 薫
浅見 直

新潟県においては表1に示すヒスチジン血症とガラクトース血症が発見された。

1. ヒスチジン血症（表1）

摂取ヒスチジン量による身体発育，知能発育への影響を以下に述べる方法で検討した。

診断時点より1週間は低ヒスチジンミルクだけとし，血中ヒスチジンを3 mg/dl 以下にした。その後は普通ミルクとの等量混合にして離乳期まで継続した。離乳期からは6例を2群に分けた。

I群：低ヒスチジンミルクと無制限離乳食を与え，ヒスチジン摂取量を40～50 mg/kg/日とした。

II群：低ヒスチジンミルクと低ヒスチジン離乳食（食品成分表により算出）によってヒスチジン摂取量を30 mg/kg/日程度に制限した。

この結果，血中ヒスチジンは全例6 mg/dl 以下に保たれ，DQ値も全例100以上であった。しかし身体発育については身長増加，体重増加率ともにI群がII群よりも良好であった（図1，2）。

以上より，30 mg/kg/日のヒスチジン摂取量に制限した場合，身体発育低下のおこることが示された。

また，ヒスチジン血症患児の同胞に2才までに言語発達遅延のみられた3才の兄がおり検査を施行した。血中ヒスチジン6 mg/dl，皮膚のウロカニン酸の減少がみられたが，出生は昭和52年5月であり，マス・スクリーニング実施以前であったため低ヒスチジンミルクの投与は受けていなかった。本症例の言語，知能発達は3才7カ月の時点で正常ではあったが多動，攻撃性亢進，注意力散漫などがみられた。患児は3才であり，しかも命令に対し反抗的であるため微細神経学的検査を行なうことはできなかったが，いわゆる微細脳損傷症候群に近い行動特徴を有しており，ヒスチジン血症における今後の問題点と考えられる。

2. ガラクトース血症

昭和53年12月に発見されたgalactose-1-phosphate uridyltransferase 欠損によるガラクトース血症女児例は当科退院後，埼玉医科大学で管理中に肺炎によって死亡した。

3. その他の疾患

患者は発見されていない。

図1 ヒステジン血症女児6例身長増加曲線

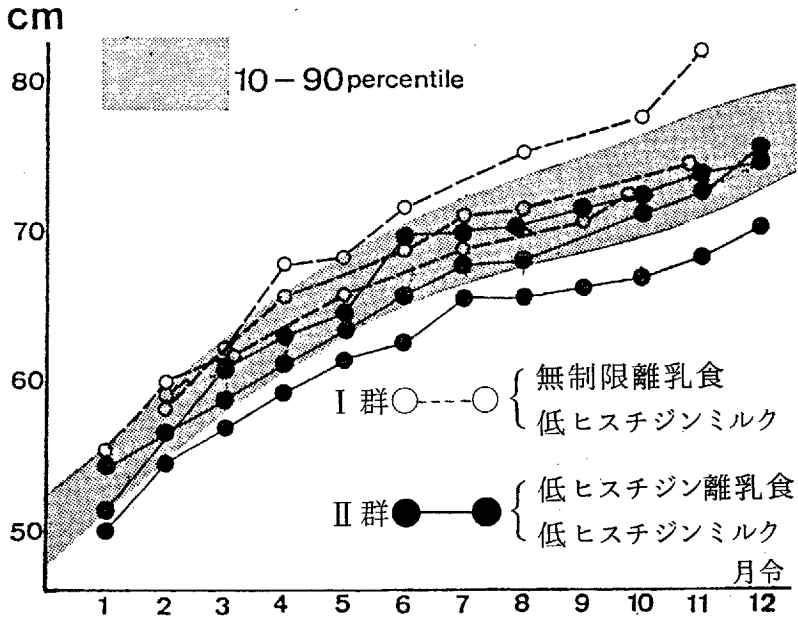


表1.

当科で診断、管理中のヒステジン血症患者のまとめ

患者	性別	生年月日	経過・備考
H T	女	53年2月24日	良好
T M	女	53年4月21日	"
Y K	女	53年4月25日	"
H T	女	53年8月2日	"
W M	女	53年8月14日	"
M A	男	53年9月6日	"
M O	男	53年9月18日	"
Y S	女	53年10月16日	"
S M	男	54年4月11日	"
N Y	女	54年4月17日	"
Y K	女	54年7月28日	"
T T	女	54年12月16日	"
S A	女	55年2月11日	" 4才の兄が患者
T Y	男	55年8月1日	"
N A	女	55年4月29日	"

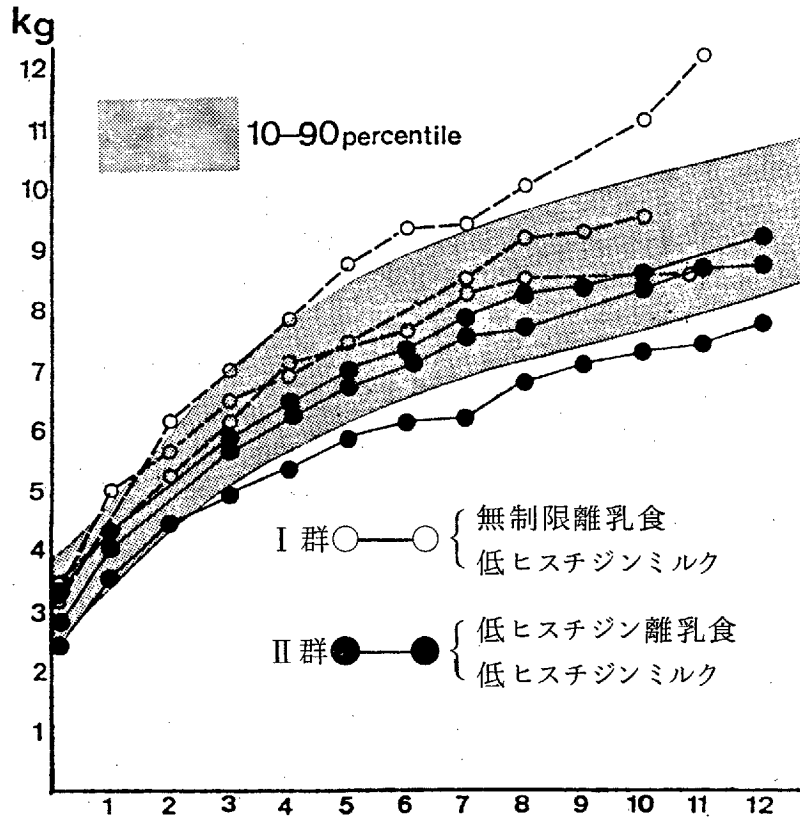
他県より紹介の患者

I M	男	54年2月20日	" 日大へ紹介
S E	女	54年4月4日	当科で管理中

居住地の大学へ紹介した患者（真の患者か否か不明）

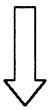
E T	男	54年2月21日	筑波大学小児科へ
I M	男	54年11月17日	日本大学 "
U Y	男	54年11月21日	京都大学 "

図2 ヒスチジン血症女児6例体重増加曲線





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



新潟県においては表 1 に示すヒスチジン血症とガラクトース血症が発見された。