

## 関東地区の6施設で治療中の先天性代謝異常症について

日本大学医学部小児科 北川 照男  
崎山 武志

### 1. 昭和55年度に発見された症例について

昭和55年度に、マス・スクリーニングで発見され、関東地区の6施設で治療中の、先天性代謝異常症はフェニルケトン尿症が東京で20例、千葉で7例、神奈川で1例、埼玉で3例であり、楓糖尿症、ホモシスチン尿症、ガラクトース血症その他はなかった。内訳は別表の如くである。

### 2. フェニルケトン尿症の追跡調査結果

前年度から経過をみている2例中、1例に脳波に軽度の異常を認めたが痙攣発作はなく、2例共にDQは正常で、血中フェニルアラニン値も常に4 mg/dl前後にコントロールされている。新たに発見された2例は、入院時にフェニルアラニンの摂取量を70 mg/kg/日に制限し、当初40 mg/dl以上であったフェニルアラニン値も、摂取量を30 mg/kg/日に制限したところ、2-4 mg/dlにコントロールされた。2例共にDQは正常で、痙攣等の異常所見は全く認められでないが、1例例で脳波が境界域であった。なお、2例について頭部のCT scanを施行したが異常は認められなかった。

### 3. ヒスチジン血症の追跡調査結果

DQを測定した77例の患者のうちで、90以下を示したものはなく、またDQについて記載がないものでも、知能障害を呈したものはみられなかった。本年度、東京地区で発見された15例のうちで、血糖ヒスチジン値が8 mg/dlを越えていたものについてのみ、低ヒスチジン食による食餌療法を行っている。そして、何れの症例も感冒等の病的状態の時以外は、血中ヒスチジン値は2-6 mg/dl前後にコントロールされている。

最近1年間に東京地区の48例中17例について、頭部のCT scanが行われ、硬膜下水腫を主とする異常所見がその4例に認められたが、ヒスチジン血症によると思われる異常所見はみられていない。しかし、千葉地区の5例についてCT scanが行われ、4例に異常が認められたと報告されている。したがって、本症に、CT scanにおける異常所見の出現頻度が高いように思われるので、症例を集積して検討することと、その経過観察が必要と考えられる。また、DQは90以上であるが、落着きがない、或いは言語発達にやや遅れがある例もあり、これらが果して、ヒスチジン血症に由来するか否かについて、今後充分に、追跡調査をする必要がある。

調 査 成 績

P K U		前年までの例数	本年の発見例数	IQ<90	EEG異常例	CT scan異常例	
日	大	1	2	0	2/3	0/2	
東	大	1					
聖	マリアンナ	1			0	0	
	埼玉保健センター	1	1				
ヒスチジン血症							
		前年までの例数	本年の発見例数	IQ<90	EEG異常例	CT scan異常例	血 族 結 婚 例
日	大	33	15	0/46		4/17	0/13
東	大	4	2	0	0/2		0/2
都	立 清 瀬	7	3	0/8	0/4		-
聖	マリアンナ	3	1	0/4	0/4		0/1
千	葉 大	7	7	0/12	0/13	4/5	0/2
	埼玉保健センター	12	3	0/7	0/4		0

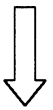
埼玉県における先天性代謝異常症  
の治療成績について

母子愛育会総合母子保健センター 青木 菊 磨

埼玉県における昭和55年4月から現在迄のスクリーニング総数は49,956であり、年度末には55,000に達するものと推定される。これ迄に発見された症例はフェニルケトン尿症1、ヒスチジン血症5、高メチオニン血症1、ガラクトース血症1である。フェニルケトン尿症およびヒスチジン血症については順調な治療経過を示しており、特に問題はない。高メチオニン血症の症例について現在検討中であり、恐らくホモシスチン尿症と考えられている。ガラクトース血症はポイトラー法で正常であり、この症例についても検討中である。その他に興味ある経過を示した1例を経験したので、その概略について述べる。症例は初回のスクリーニングでフェニルアラニン5mg、チロジン6mgであり、生後30日目の再検でガラクトースが異常に高値であり、定量では158mg/dlであった。入院時黄疸と軽度の肝障害を認める以外に著変なく、血症のアミノ酸分析によりチトルリン、メチオニン、チロジン、フェニルアラニン、スレオニンの高値が認められた。ガラクトースが高値であるためガラクトース除去ミ



**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



1. 昭和 55 年度に発見された症例について
2. フェニルケトン尿症の追跡調査結果
3. ヒスチジン血症の追跡調査結果