

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 麿

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

ルクを与えたところ、この値は直ちに正常化した。その後次第にチロジン値が上昇し、尿のミロン反応で P-OH-phenyl 化合物が多量に認められたので、それを分析したところ表に示すような H-P-acetic acid, H-P-lactic acid, H-P-pyruvic acid の排泄が認められた。特に H-P-lactic acid は正常の約 700 倍にも達し、チロジン症が疑われたが、ミルクのチロジン、フェニルアラニン、メチオニンを制限したところ血中のアミノ酸パターンは正常化し、尿中の H-P-化合物も陰性になった。初期に認められた肝障害も次第に軽快し、現在のところ経過は良好である。本症例はチロジン症も考えられるが、むしろ肝障害による二次的なアミノ酸の異常と推定され、この点について検討中である。初期のガラクトース高値に関してはその後制限を除いても上昇しなくなっている。スクリーニングでの陽性例には様々な症例が存在する可能性があるため、慎重に検討する必要があると考えられる。

Table 1. Urinary excretion of parahydroxyphenyl-derivatives

	H-P-acetic acid	H-P-lactic acid	H-P-pyruvic acid
Control 1	302.4	31.7	42.7
Control 2	129.6	43.2	31.0
Control 3	109.3	74.9	170.7
Patient	1336.3	38563.2	3263.1

($\mu\text{g}/\text{mg}$ creatinine)

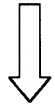
先天性代謝異常スクリーニング陽性児の追跡概要 — 神奈川県における成績 —

神奈川県立こども医療センター小児科 諏訪 城 三

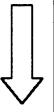
神奈川県におけるガスリー法スクリーニングで、昭和51年11月1日から55年4月30日までに陽性結果のため精密検査を受けた121例について、追跡経過概要をまとめた。

対象ならびに治療機関

精検児は、ロイシン陽性2例、ガラクトース陽性5例、メチオニン陽性19例、フェニルアラニン陽性38例、ヒスチジン陽性57例の計121例であった。受診病院別では神奈川県立こども医療センター47



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



埼玉県における先天性代謝異常症の治療成績について