

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

例、聖マリアンナ医大15例、北里大11例、東海大8例、横浜市大7例、茅ヶ崎市立病院6例、昭和大藤ヶ丘病院5例、国立横浜病院5例、七沢リハビリテーション病院3例、横須賀共済病院3例、国立相模原病院1例、県立厚木病院1例、その他9例であった。

追跡結果

- 1) ロイシン陽性。2例とも精検時にはすでに正常化していた。
- 2) ガラクトース陽性。galactose-1-phosphate-uridyltransferase低下症はなかった。3例は一過性と判断されたが、他の2例は治療乳にて経過観察中で最終診断は保留されている。
- 3) メチオニン陽性。1例は9カ月時にメチオニン3 mg/dlまで低下(無治療にて観察,最高4 mg/dl)、他の18例はすべて一過性であった。
- 4) フェニルアラニン陽性。PKUは5例で、全例治療乳を投与されている。治療前の最高血中濃度は全例40 mg/dl以上を示していた。離乳期以後のコントロールが容易でない傾向がみられた。
- 5) ヒスチジン陽性。57例中未治療のまま経過観察されているものが18例あり、うち3例は最高血中ヒスチジン値が10 mg/dl以上を示した時期があったが、自然経過で全例が8 mg/dl以下に低下していた。低ヒスチジンミルクによる治療は29例に行われていた。血中ヒスチジン値が10 mg/dl以上が続く例が治療対象となっていた。月令が進むと共にヒスチジン制限の程度もゆるくなっていたが、血中ヒスチジン値は10 mg/dlを越えているものは希で、食事の蛋白制限を厳格に必要とする例は1例もなかった。本症の大部分はheterozygoteの可能性があり、検査所見のみからhomozygoteとの区別が不可能な現状では乳児期に治療を要する例でも年令が長ずるに従いヒスチジン摂取制限をゆるめ、血中ヒスチジンの変動をみながら経過、発達の観察をする方法がよいと考えられた。

先天性代謝異常症の治療に関する検討

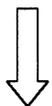
名城病院小児科 川村正彦

1. 高ガラクトース値を示した症例の確定診断

1979年3月から1981年1月迄にPaigen法または蛍光法(藤村法)でガラクトース高値を示し、ガラクトース血症I型~III型のいずれか判定出来ない症例の確定診断の依頼が全国の医療機関から取り行った結果を述べる。



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



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うけた 121 例について,追跡経過概要をまとめた。