

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3mg/dlまで低下(無治療にて観察,最高4mg/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40mg/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10mg/dl以上を示した時期があったが、自然経過で全例が8mg/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10mg/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10mg/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。

検体数18例、依頼先は旭川医大、北大、札幌医大、東北大、東京医大、東女医大、神奈川こども医療センター、国立岡山病院、熊本大、長崎大、久留米大であった。このうち1979年にはI型transferase欠損症1例、III型Epimerase欠損症2例が発見されたが、1980～81年2月迄は糖原病III型であった症例を除きすべて正常例の一時的な高ガラクトースと判明した。新生児肝炎による高ガラクトースと共に、新生児、乳児の一過性の高Paigen値が、かなり各地の医療機関を悩ませていることがうかがえる。各検査センターまたは医療機関で、血液濾紙からガラクトース定量（蛍光法）galactose-1-phosphate, 4-epimerase, U. D. P-galactoseの測定を出来るようにする（参考文献、小児科Mook No. 9, 小児のマス・スクリーニング特集、ガラクトース血症の項）ことが結果的には疑陽性例の解明、不必要な治療を行わない重要な基礎であることを示している。

2. ヒスチジン血症の治療限界——血中ヒスチジン値と治療の必要性——

ヒスチジン血症と診断された患者につき栄養士による詳細な食事中のヒスチジン含有量の分析と共に血中Hist値を授乳期、離乳期、普通食期まで一貫して追跡した。授乳期、空腹時Hist値が12mg/dlを越すものはごくわずかであり、こうした例は離乳期に一時的に14mg/dlになるが、間もなく10～12mg/dl 或いはそれ以下に下降する。

全例摂取Hist量（50 mg/kg～80 mg/kg～無制限）の如何にかかわらず、長期間、空腹時血中Hist値が14 mg/dlを越すものはなかった。父母、兄弟患児のIQ, DQもすべて正常であったことからHist血症として治療すべきものは血中Hist値（空腹時）14 mg/dl以上としてよいと考えられる。

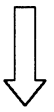
先天性代謝異常症追跡調査研究班研究報告

大阪市立小児保健センター 大浦敏明
長谷豊
鶴原常雄

新生児マス・スクリーニング開始以来近畿と中国地方で発見された症例についてデータを蒐集した。フェニルケトン尿症（PKU）7例、高フェニルアラニン血症（HPA）3例で、その他に、新生児期以後にジヒドロピオプテリン合成酵素欠損症が発見された。PKUとHPA10例中1例を除き順調な発達を遂げている。PKUと診断された1例で、痙痺と発達遅延が認められ、現在精検中である。



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



1. 高がラクトース値を示した症例の確定診断
2. ヒスチジン血症と治療限界ー血中ヒスチジン値と治療の必要性ー