

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 trans-ferase 欠損症1例、III型 Epimerase 欠損症2例が発見されたが、1980～81年2月迄は糖尿病 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ビ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、痙攣と発達遅延が認められ、現在精検中である。

高メチオニン血症には、新生児期異常高値 (Met 20 mg/dl 以上) を示すものと、2~12 mg/dl の比較的軽度上昇を示すものがあり、いずれもその後ホモシスチン尿の出現を見ず、知能身体とも正常に発達し、肝障害も認められていない。中等度から高度上昇例については低Met乳が使用されている。昭和55年度ホモシスチン尿症の1例が大阪で発見された。血中Metは生後4日目4 mg/dl, 17日目20 mg/dl 以上 (カラムクロマトによる血清Met 32.2 mg/dl) と急激な上昇を示したが、尿中ホモシスチン排泄は、シアンニトロプルシッド反応弱陽性の程度で、判定には注意が必要である。なお本例の2才の兄もホモシスチン尿症と診断されたが、新生児期のスクリーニングは受けていなかった。

ヒスチジン血症は約130例の報告があり、半数近くが低ヒスチジン乳を使用している。治療の有無にかかわらず運動発達には問題がないが、発語が少し遅れる傾向があり、今後十分な追跡が必要である。

メープルシロップ尿症の1例が滋賀県で発見され、京都府立医大で経過観察中である。IQは50前後で遅れがあり、また感染により状態が悪化することが多いと報告されている。

ガラクトース血症はトランスフェラーゼ型1例を大阪市大で追跡中であり、軽度の発達遅延があるようであるが、身体発達は順調である。キナーゼ型が神戸で発見され、生後4日目ガラクトース10-16 mg/dl, 2週目50 mg/dl 以上と血中ガラクトースが急上昇した。

現在無乳糖食で経過観察中である。エピメラーゼ型は広島2例、大阪3例で、パイゲン法では8-16 mg/dl の間にあったが、ガラクトースの増量は殆んどなく、ガラクトース-1-リン酸が著明に増量していた。一時ボンラクト、ラクトレスを使用し、以後順調に発育している。白内障、肝障害もない。

マス・スクリーニングで発見された ヒスチジン血症における遺伝形式の検討

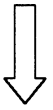
徳島大学医学部小児科 黒田 泰弘

先天性代謝異常症の新生児マス・スクリーニングで発見されたヒスチジン血症患者はその皮膚ヒスチダーゼ活性が正常成人値の10%以下の第1群と約20~25%の第2群とに分類される。この2種類のヒスチジン血症における遺伝形式を検索する目的でマス・スクリーニングで発見されたヒスチジン血症患者11名 (第1群8名, 第2群3名) の両親22名 (第1群16名, 第2群6名) の皮膚ヒスチダーゼ



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,痙瘓と発達遅延が認められ,現在精検中である。