

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、2~12mg/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、ペイゲン法では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。

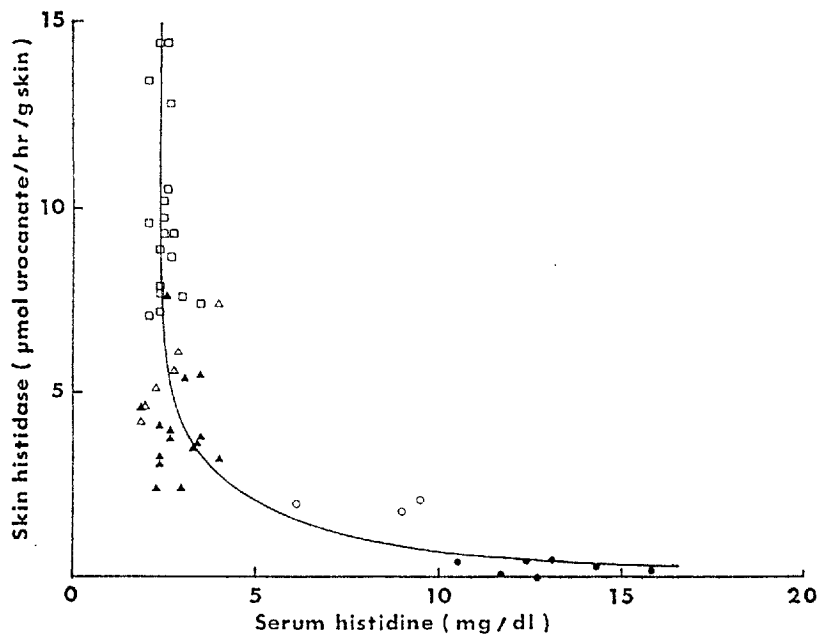
## マス・スクリーニングで発見された ヒスチジン血症における遺伝形式の検討

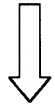
徳島大学医学部小児科 黒田 泰弘

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

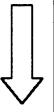
活性および血中ヒスチジン濃度を測定した。皮膚ヒスタダーゼ活性は第1群患者の両親では正常成人値の26%から82%まで、また第2群患者の両親では45%から79%までばらついた。他方第1群および第2群患者両親の血中ヒスチジン値はともにほぼ正常であった。このように第1群および第2群患者の大部分の両親ではその皮膚ヒスタダーゼ活性がそれぞれの患者値と正常値との中間値を示した。しかし第1群および第2群患者の父親の中には皮膚ヒスタダーゼ活性によってもまた血中ヒスチジン濃度によっても正常対照者と区別することができず正常者と考えられるものがいた。また一部の第1群患者の両親の活性は第2群患者に近い値をとったが血中ヒスチジン濃度により両者を明らかに区別することができた。このように皮膚ヒスタダーゼ活性と血中ヒスチジン濃度により、第1群および第2群患者の大部分の両親を両群患者および正常者から区別することができた。しかし第1群患者の両親と第2群患者の両親とを皮膚ヒスタダーゼ活性と血中ヒスチジン値により区別することはできなかつた。以上の結果より皮膚ヒスタダーゼ活性により分類した2種類のヒスチジン血症の大部分は常染色体劣性遺伝形式をとるが一部は他の遺伝形式をとるものと考えられる。

(図中の黒丸印は第1群患者、白丸印は第2群患者、黒三角印は第1群患者の両親、白三角印は第2群患者の両親、白四角印は正常成人を示す。)





**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



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