

# 新生児マス・スクリーニングで発見された アミノ酸代謝異常症患者の治療に関する研究

久留米大学医学部小児科  
山下文雄  
芳野信  
吉田一郎  
安岡盟  
坂口裕助  
渡利寛  
岡田象二郎  
久保田薫  
古賀靖敏

## 1) PKUおよび高 Phe血症

PKU 5例, 高 Phe血症 1例の治療成績は表1の通りであった。3生月までは30-50, 3生月～6生月は20-40, 6生月以降は20mg/kg/日程度の Phe 摂取制限で, 大半の場合血清 Phe 値は 8mg/dl 未満に保たれたが, 全例感染および離乳食の導入をきっかけとして一時的ではあるが表に示すような高値を示した。このことは, 5生月以降の離乳期における Phe コントロールをより厳密に行う必要をしめしている。高 Phe血症例 (HP-7) は, Blas-Kovics の負荷テスト (Phe 180 mg/kg/日) で, 血清 Phe は最高 30.9 mg/dl (負荷3日目) と 20 mg/dl をこえ, 古典的 PKU との borderline case と思われた。しかし Phe 負荷時にも尿中 phenylpyruvate の増加は古典的 PKU 症例に比べ少なく塩化第2鉄反応は陰性であった。

| Name      | No. | Sex | Age   | Phe intake (mg/kg/day) |       | Serum Phe (mg/dl) |          | IQ/DQ (Age)*        |
|-----------|-----|-----|-------|------------------------|-------|-------------------|----------|---------------------|
|           |     |     |       | M ± SD                 | Range | M ± SD            | Range    |                     |
| A.A.      | 9   | F   | 6y1m  | 15 ± 1                 | 21-51 | 14.4 ± 6.8        | 9.3-29.9 | 81(5y)              |
| M.Y.      | 17  | F   | 2y11m | 15 ± 3                 | 12-18 | 4.4 ± 4.7         | 0.4-17.4 | 128(2y5m)           |
| Y.N.      | 31  | M   | 1y2m  | 36 ± 13                | 20-53 | 9.5 ± 7.9         | 0.6-25.8 | 145(7m)<br>133(12m) |
| S.Y.      | 33  | M   | 12m   | 38 ± 11                | 18-54 | 9.4 ± 6.0         | 1.4-17.3 | 126(7m)             |
| S.M.      | 38  | F   | 9m    | 34 ± 12                | 18-54 | 8.4 ± 6.4         | 0.3-23.9 | 126(6m)             |
| Y.E. HP-7 |     | M   | 6m    | 51 ± 4                 | 48-58 | 4.4 ± 1.5         | 2.4-6.7  | Not Obtained        |

\* DQ for less than 2 years of age, IQ for older than 2 years of age.

## 2) メープルシロップ尿症

2歳5カ月までの1年間、摂取量は、Leu 53~85, Ileu 33~49, Val 40~59 mg/kg/日で血清中濃度はそれぞれ0.73~4.5, 0.36~1.3, 1.1~2.8 mg/dlと適正に保たれ、2歳5カ月時のDQ = 115と正常の発達をとげている。しかし2歳7カ月時、水痘に罹患、血清 Leu, Ileu, Val が最高値 22.6, 5.4, 10.4 mg/dl に達し意識障害、神経症状の出現をみたため腹膜かん流を施行し、約12日の経過で回復した。

## 3) ヒステジン血症

13例につき3生月未満、3~6生月未満、6~12生月未満の3期間の摂取 His 量と血清 His 値の平均の関係を検討したところ、図1のような結果をえた。また7~18生月の間にDQを測定した9例につき、そのDQと3生月未満、3生月~12生月間の平均血清 His 値との関係を分析したが両者間には相関はみられなかった(図2)。それらの症例のうちDQ < 90が3例あり、症例10-12(▲)は母親のIQが71と低く実質的に未治療、他の1例(10-26)(■)は治療をうけ、また残りの1例(10-45)(□)は未治療であったが血清 His はおおむね4~8 mg/dlに維持されていた。また治療に伴う副作用としては3生月以前に12例中3例に軽度の脱毛がみられたほかは体重増加不良、貧血、低タンパク血症などは認めなかった。

以上より厚生省暫定治療基準の範囲内では少なくとも12生月の時点では発育・発達は大半の例で正常であり重篤な合併症も生じないことがわかった。しかし今回の症例には、治療・未治療を問わず血清 His 値が常時 10 mg/dl を常時こす症例がないため、血清 His 値の許容上限は不明である。また、血清 His 値が4~8 mg/dl にほぼ維持されているにも拘らず発達の遅滞がある例ではそれらの遅滞とヒステジン血症との関係を更に検討する必要があると思われた。

図1

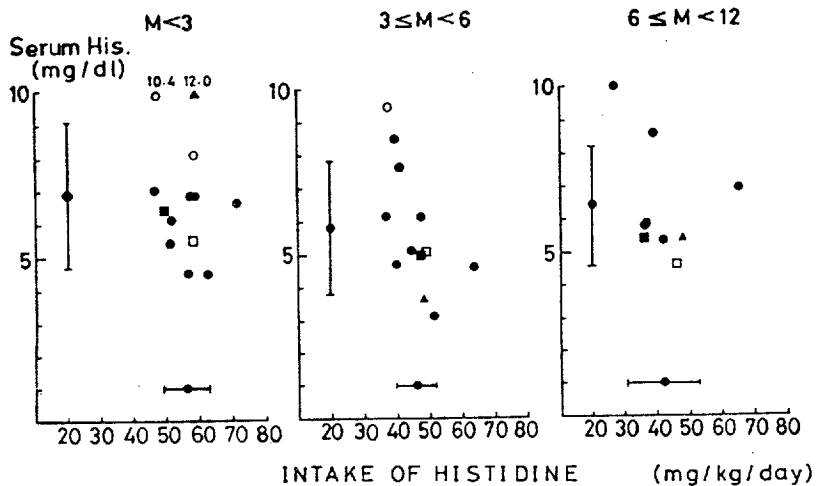
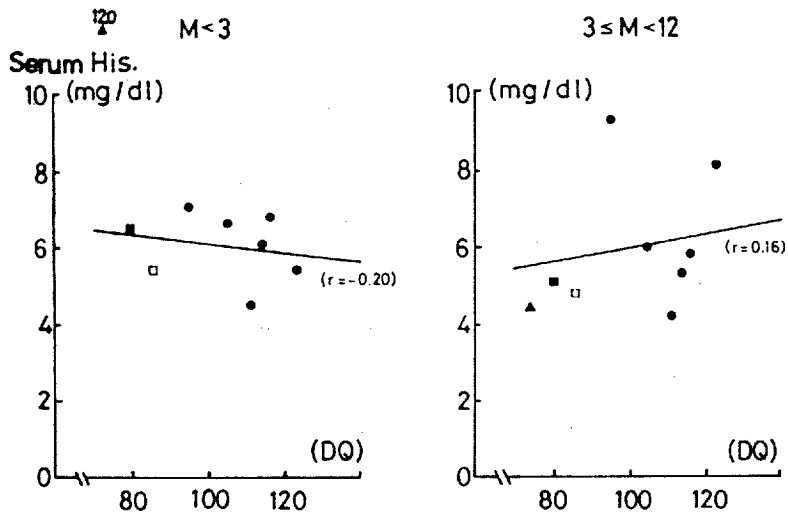


図 2



## 九州 4 県及び沖縄における先天性代謝異常症 スクリーニングの現状

熊本大学医学部小児科 松田 一郎

昭和55年10月末日までに集計したマス・スクリーニングにより発見された先天性代謝異常症患者の治療状況について報告する。

### 長崎県

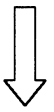
フェニルケトン尿症患者は2才2カ月になったが、現在フェニルアラニン摂取量  $30 \text{ mg/kg/day}$  で維持し、血中フェニルアラニン値は  $8 \sim 12 \text{ mg/dl}$  に保たれている。DQは正常。

高メチオニン血症は1才2カ月がいるが、現在普通食で血中メチオニン値は  $3 \text{ mg/dl}$  である。

ヒスチジン血症 本年度の発見者は1名で、これまでの4名に加えて5名発見されているが、うち1名は来院せず追跡不能である。全例普通食を摂取しており血中ヒスチジン値は  $2 \sim 6 \text{ mg/dl}$  で、DQはすべて正常。



**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)PKU および高 Phe 血症
- 2)メープルシロップ尿症
- 3)ヒスチジン血症