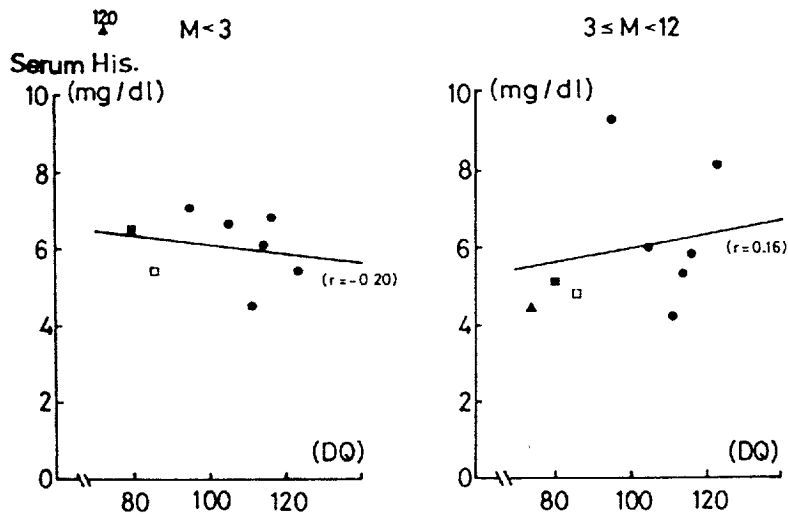


図2



## 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 mg/kg/day で維持し、血中フェニルアラニン値は8~12 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 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2~6 mg/dl で、DQはすべて正常。

## 熊本県

高フェニルアラニン血症の患者は現在1才9カ月になっているが、フェニルアラニン摂取量は60～70 mg/kg/dayで、血中フェニルアラニン値は4 mg～6 mg/dlである。DQは127。

ガラクトース血症の患者は、現在2才で、血中ガラクトース値は1.8～3.0 mg/dl、肝機能正常、DQ正常。

高メチオニン血症の患者は、発見時血中メチオニン値15.3 mg/dlであった。メチオニン40 mg/kgの低メチオニン食で2～8 mg/dlに維持されている。始めDQはおくれていたが8カ月の時点でほぼ正常化した。

ヒスチジン血症は54年10月以後55年度に発見されたもの8人で、うち6人が普通ミルクまたは母乳で育ち、血中ヒスチジン値は4～8 mg/dl、2人が母乳+低ヒスチジンミルクで5～6 mg/dlである。DQはいずれも正常。これ以前に発見され追跡している患者は14名で、現在普通食7名、普通食+低ヒスチジン食5名である。前者の血中ヒスチジン値は4～10 mg/dl、後者は6～8 mg/dlである。DQもしくはIQの遅れたものは1人もいない。

## 宮崎県

ヒスチジン血症は55年は1名のみ、全体で5名が追跡されているが、うち3名は普通食で血中ヒスチジン値は2～10 mg/dl、治療ミルクを用いているのは2名で、1名は50 mg/kg/dayで2 mg/dl、他は40 mg/dayで4～6 mg/dlである。最後の症例は言語発育が少し遅れているとのことで目下精査中。

## 鹿児島県

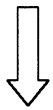
高フェニルアラニン血症が2名いるが、1名は未治療で血中フェニルアラニン4 mg/dl、他は60 mg/kg/dayの摂取で3～4 mg/dlに維持されている。DQは正常。

メープルシロップ尿症、現在1才11カ月、ロイシン摂取量40～50 mg/kg/dayで血中ロイシン値は4.0～10 mg/dl（他のアミノ酸の記載はない）。DQ：90

ヒスチジン血症 54年度10月以降5名、それ以前は7名で合計12名追跡をうけている。新しく発見された患者は普通食下で血中ヒスチジン値は2～5 mg/dl、1名のみ治療をうけているが、それでも40 mg/kg/dayで血中ヒスチジンは2～4 mg/dlであった。昨年度までに発見された7名中3名は普通食で2～6 mg、4名は治療ミルクをのんでいるが40 mg/kgで8 mg/dlである。このなかには普通ミルクなら12 mg/dlになるものがある。



**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



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。