

先天性代謝異常症の追跡と精神発達評価

大阪市立小児保健センター 武 貞 昌 志

近年新生児を対象とした先天性代謝異常症のマス・スクリーニングの実施に伴い、多数のヒスチジン血症患者が発見される。それに伴い今年度はヒスチジン血症を中心に精神発達面と行動発達上の問題の評価のあり方について予備的検討を行った。

対象は大阪市立小児保健センターで追跡中のヒスチジン血症25名（㉠1才未満8名，㉡1～2才未満13名，㉢2～3才未満3名，㉣3才以上1名）と対称としてフェニールケトン尿症からランダムに㉤2～3才未満3名，メチオニン血症3名（㉥1，㉦1，㉧1）に各種の発達検査を実施した。検査種目はK式乳幼児発達検査，津守・稲毛式乳幼児精神発達検査，遠城寺乳幼児分析的発達検査(改訂版)，愛育研究所乳幼児精神発達検査，及び一部に牛島社会生活能力検査を行っている。すなわち全テストを通して発達項目別チェックを検討して，どこかにDQ50以下と計算されるものがあれば仮に遅れありとすることとした。DQ50～75未満の存在する場合には境界例であるとした。

その結果ヒスチジン血症では1才半未満でおくれ7名，境界3，フェニールケトン尿症では両者とも0，メチオニン血症では1，1才半以上ではヒスチジン血症でおくれ1，境界5，フェニールケトン尿症では境界2，メチオニン血症では境界1であった。すなわち発達障害の明らかなフェニールケトン尿症でおくれがみられず治療の有効性が証明されるにかかわらず，言語面が特異的に障害をうける可能性が示されたにすぎないヒスチジン血症で（総合評価では25例中の1例に遅れがさらに1例の境界例がみられているにすぎない）項目別に分析すると8/25=31.1%が部分的に遅れていると言えた。この発達のバランスの崩れが以後の自我形成などにどの様に影響を与え行動パターンを如何に変容させるか今後の課題として検討を要すると考える。部分的遅れのみられた8例を発達項目別にみると，運動項目で3，探索操作面で3，社会性，対人関係面で2，注目される言語理解面では6と高い。各種テスト間でその評価点については大きな開きがみられ，その妥当性・信頼性についてもさらに今後の検討が必要と考えられた。

今年度は行動評価，精神発達面の全国の横断的調査は準備が不十分であり，次年度にもちこすこととした。行動評価を行っている症例もすでに29例が送られてきており，今回の予備調査から症例を増やして精神発達の内評価と行動評価について計画的な検討を今後行いたい。



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



近年新生児を対象とした先天性代謝異常症のマス・スクリーニングの実施に伴い、多数のヒスチジン血症患者が発見される。それに伴い今年度はヒスチジン血症を中心に精神発達面と行動発達上の問題の評価のあり方について予備的検討を行った。