

一過性ジヒドロビオプテリン合成系低下症の1例

大阪市立大学医学部小児科 沢田 好伴
 新宅 治夫
 大阪市立小児保健センター 長谷 豊
 大阪市環保協会 大浦 敏明

症例は、成熟児で出産歴に異常はなく、生後5日目ガスリー検査で Phe 4mg/dl のため精査入院した。入院時、肝障害なく、血清 Phe 4.0 mg/dl, Tyr 2.4mg/dl であった。生後49日目に Phe 100mg/kg 経口負荷を行い、血清 Phe, ビオプテリン (Bi) の変化、尿中 Bi, ネオプテリン (Ne) 分析を行った。結果は、以下に示す。

	時間	0	1	2	3	4
	正常値					
血清 Phe (mg/dl)		2	6↑	6	6	4-6
血清 Bi (ng/ml)	2.4±0.7	0.7	1.3	1.8	2.3	3.0
尿中 Ne (nmol/mmol Cr)	906±527	6865	6095			
尿中 Bi (nmol/mmol Cr)	157±66	89	1273			
尿中 Ne/Bi	6.7±3.9	76.9	4.8			

負荷前尿中 Ne は著明高値、Bi 低値を示し、Ne/Bi 比は高く、DHBS 障害症の値に近かったが、負荷後血清、尿中 Bi 上昇、Ne/Bi 比正常化にて DHBS 障害症とは言えなかった。その後、本症の尿中プテリン値は正常域に入った。

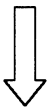
通常、新生児期には尿中 Ne が高く、Ne/Bi 比は高値であるが、加齢と共に尿中 Ne が急速に減少するため低下する。これは、DHBS 活性が生後上昇するためと考えられる。

本例の高 Phe 血症は、DHBS 活性が一過性に非常に低かったため、Phe 水酸化酵素の補酵素であるテトラヒドロビオプテリン (BH₄) の低下があったためと考えられ、高 Phe 血症の中には本例のような一過性 DHBS 障害症の含まれる可能性を示唆している。



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



症例は、成熟児で出産歴に異常はなく、生後 5 日目ガスリー検査で Phe 4 mg/dl のため精査入院した。入院時、肝障害なく、血清 Phe 4.0 mg/dl, Tyr 2.4 mg/dl であった。生後 49 日目に Phe 100 mg/kg 経口負荷を行い、血清 Phe, ピオプリテン(Bi)の変化、尿中 Bi, ネオプリテン(Ne)分析を行った。結果は、以下に示す。