

マス・スクリーニングで発見された maternal PKU 一の家系

母子愛育会総合母子保健センター 青木 菊麿
埼玉小児保健センター 関口 茂
赤司 俊二

PKUの母親から出生した児は、PKUではないにもかかわらず、高率に精神薄弱、小頭症、低出生体重児、心臓奇形などの先天異常を合併することが報告されており、また流産をくり返すことなども知られている。しかし母体の血中フェニルアラニン値が16mg%以下であれば、低出生児の知能は正常であり、その他の合併症も認められないと報告されている。

最近われわれは、スクリーニングで発見された高フェニルアラニン血症の男児例を経験し、母が同様に高フェニルアラニン血症であった一家系を経験した。更に最近出生した第2子も同様に高フェニルアラニン血症であり、家系図は図1の如くである。

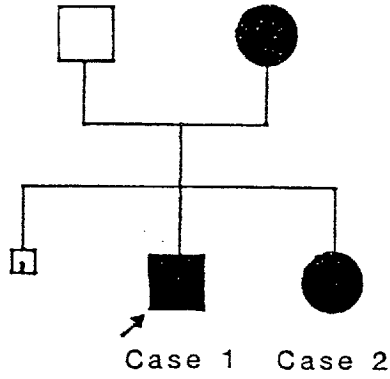
母親は短大卒で知能は正常であり、血中フェニルアラニンは普通の食事で8~12mg%である。初回の妊娠は3カ月で自然流産である。

第1子は男児で、在胎40週、正常分娩、出生時体重3650gであった。生後6日のスクリーニングでフェニルアラニン8mg%であり、生後3週で14mg%となったため、食事療法を行い、良好にコントロールされた。1歳9カ月以後は普通食としたが、血中フェニルアラニンは10mg%以下に保たれており、身体の発育は正常で知能の発達も良好である。図2は患児と母親に対するフェニルアラニン経口負荷試験の結果である。

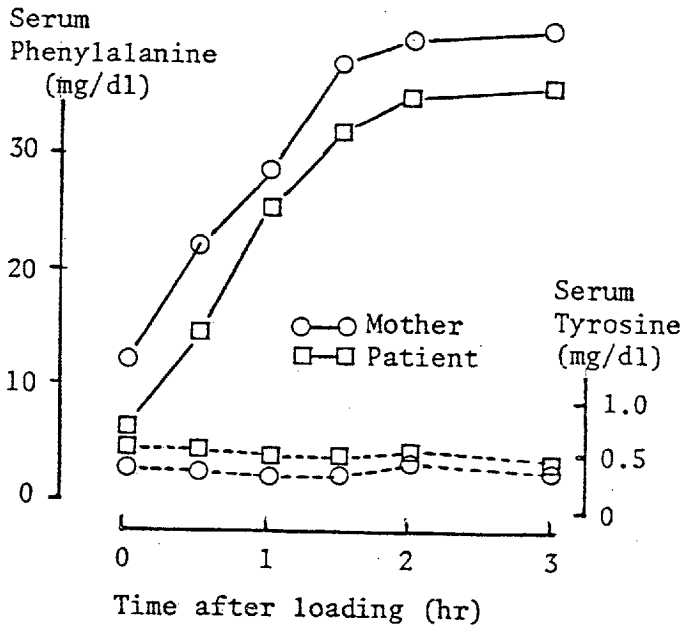
第2子は女児で、生後5日のスクリーニングでフェニルアラニン10mg%であり、生後14日には25mg%に上昇したため、食事療法を開始している。現在3カ月で、発育は順調であり、奇形などの異常は認められていない。

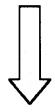
以上のことから、この程度の高フェニルアラニン血症の母親から出生した児には、合併症は認められないものと想像される。

Pedigree of Hyperphenylalaninemia



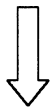
L-Phenylalanine Loading





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



PKU の母親から出生した児は、PKU ではないにもかかわらず、高率に精神薄弱、小頭症、低出生体重児、心臓奇形などの先天異常を合併することが報告されており、また流産をくり返すことなども知られている。しかし母体の血中フェニルアラニン値が 16 mg%以下であれば、低出生児の知能は正常であり、その他の合併症も認められないと報告されている。