

## 中部地区先天性代謝異常症の集計とガラクトース血症食事療法のモニター

名城医院小児科 川村 正彦

### (1) 中部地区の先天性代謝異常症の集計

昭和57年度の先天性代謝異常症の中部地区での集計は次の通りである。PKU 新しく発見された症例（以下新と略す）1，継続して治療，経過観察されている症例（以下，継と略す）13，ヒスチジン血症，新7，継73，ホモチスチン尿症1，（この他に高メチオニン血症1），継1，MSUD（メープルシロップ尿症）新0，継1，ガラクトース血症新0，継5であった。

### (2) ガラクトース血症のコントロールの指標としての $Hb_{A1C}$ についての検当

当科で管理している2例のガラクトース血症の患児について  $Hb_{A1C}$  を測定しているうちにたまたま乳糖含有食品を摂取して間もなく検査をしたので，その前後の  $Hb_{A1C}$  の動きを検討した。症例M.S（9歳）一度だけの乳糖含有食品摂取後の  $Hb_{A1C}$  5.7%，その後4 $\frac{1}{2}$ カ月全く乳糖摂取をせずに測定した  $Hb_{A1C}$  7.6%でいずれも正常範囲2～8%内の動揺であった。他の症例C.O（8歳）は全く乳糖含有食品の摂取はせず，M.Sとほぼ同じ時期の  $Hb_{A1C}$  の測定はそれぞれ5.6%，7.0%であり，データの動きは正常範囲内のものであった。このことからガラクトース血症のコントロール指標に  $Hb_{A1C}$  が有用であるとされているが，今回の経験から，次の様に考えられる。 $Hb_{A1C}$  をコントロール指標とすることは，疾患の急性期，或は長期に乳糖含有食品を摂取しているときには異常高値が見出されるので指標として有用であろうけれど，ごく稀に乳糖含有の食品を知らずに摂取したかどうかの判定には有用ではない。

表1 中部地区の先天性代謝異常の集計

	PKU	Hist.	Homo	MSUD	Galct.	その他
名城病院	新 継続 0 3	新 継続 0 17	新 継続 0 0	新 継続 0 0	新 継続 0 4	高Phe血症3 (継続) Gal. 2例はEpimerase欠損
名古屋市大	1 3	2 17	0 0	0 1	0 0	
県コロニー	0 1	0 2	0 0	0 0	0 0	
四日市市民	0 1	0 0	0 0	0 0	0 0	
三重大学	0 0	0 7	0 0	0 0	0 0	
浜松医大	0 2	3 4	0 0	0 0	0 0	
静岡こども	0 2	1 8	2 0	0 0	0 0	Homocyst 1例 B <sub>6</sub> responsiv 1例 高メチオニン血症
信 大	0 1	1 5	0 0	0 0	0 0	
高山日赤	0 1	0 1	0 0	0 0	0 1	
岐阜大	0 2	0 12	0 1	0 0	0 0	高メチオニン血症
合 計	1 13	7 73	2 1	0 1	0 5	

表2 ガラクトース血症の食事療法のモニター

Hb<sub>A1C</sub>について

M. S (9 y)	乳糖含有 食品(+)	→	(3.25)	乳糖(-)	(8.2)
			Hb <sub>A1C</sub> 5.7%		→
			GOT 15		
			GPT 18		
C. O (8 y)	乳糖(-)	→	(3.29)	乳糖(-)	(8.26)
			Hb <sub>A1C</sub> 5.6%		→
			GOT 28		GOT 30
			GPT 13		GPT 11
			LDH 103		

長期に乳糖含有食品を摂取しているときには Hb<sub>A1C</sub> の上昇があり、異常を知ることが出来るであろうが、時に乳糖含有の食品を知らずに摂取したかどうかの判定には有用ではないと考えられる。

現状では精密な食事生活のモニター指標に適するものは見出されていないと思われる。



## 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 57 年度の先天性代謝異常症の中部地区での集計は次の通りである。PKU 新しく発見された症例(以下新と略す)1, 継続して治療, 経過観察されている症例(以下, 継と略す)13, ヒスチジン血症, 新 7, 継 73, ホモチスチン尿症 1, (この他に高メチオニン血症 1), 継 1, MSUD (メープルシロップ尿症)新 0, 継 1, ガラクトース血症新 0, 継 5 であった。