

肝メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ欠乏症の2症例

—— 新生児高メチオニン血症の臨床、生化学的検査 ——

大阪市立小児保健センター	長谷 豊
	大笹 幸伸
	山本 裕子
	福田 優子
	鶴原 常雄
大阪市環境保健協会	大竹 治美
	藤江 富子
	大浦 敏明
名古屋市立大学医学部小児科	鈴木 賀己
	和田 義郎

新生児スクリーニングで発見され、大阪市立小児保健センターを紹介された新生児Met血症18例の臨床、生化学的検討を行った。うちホモシスチン尿を伴わない持続性高Met血症2例に肝生検を行い、肝メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ(MAT)欠乏による高Met血症と診断した。

新生児高Met血症18例の内訳は、表1に示す。肝障害4例中2例にMet著明高値(10mg/dl)、Cys traceを示したが、尿中にはシスタチオニンの排出がみられ、肝障害の改善とともに血中Met、Cysは正常化した。また一時期血中Tyrやガラクトースの上昇がみられた。成熟児一過性高Met血症では、スクリーニング時再検を重ねた例も多く、初診断血清Metは軽度上昇を示す程度でCysは正常、6か月以内にMetは正常化した。

持続性高Met血症7例中5例で8mg/dl以上のMet値を示したが、長期にみると3例では普通食で血中Metは軽度上昇(1~2mg/dl)程度になり持続する経過をとった。症例T.S.、T.Y.の2例では、Met除去治療乳使用低蛋白食にもかかわらず2~12mg/dlとMet高値を示した。夫々5歳3か月、3歳6か月時に肝MAT活性測定のため肝生検を行い、酵素活性は夫々コントロールの約22%、8%と低値を示し、肝MAT欠乏による高Met血症と診断した。リンパ芽球MAT活性はMet 8mg/dl以上の5例で行ったが、肝MAT欠乏症を含め対象と差が認められず、MAT欠乏症の診断は肝生検による肝MAT活性測定が必要と考えられた。

肝MAT欠乏症2例の肝組織検索では、光顕所見には異常がなかったが、電顕にてgiant mitochondriaなど共通した所見が見られた。しかし特異的な所見とは言えなかった。両症例はいずれも肝障害はなく、精神発達、身体発育ともに正常である。

なおホモシスチン尿症K.Hは現在2歳10か月で、V_B₆、Met除去治療乳使用低蛋白食を併用、血中Metは1~8mg/dlと動揺、血中ホモシスチンは殆んど検出されないが、尿シアナイドニトロプルシド反応は時により陽性を呈する。身体発育は体重、身長ともに+1.5~2SDであり、骨年齢は2歳3か月時に4歳と進む傾向がみられたが、osteoporosisはなく、水晶体脱臼の出現もない。精神発達は、津守・稲毛式発達質問表でDQ136、新版K式発達検査ではDQ96と正常発達を示している。

表1

新生児高メチオニン血症

症例	性別	生年月日	生下時 体重(g)	カスリ一法		Met mg/dl	Cys mg/dl	尿 C/N	肝 臓	葉 酸 ng/ml	VB pg/ml	Met mg/dl	備 考
				I	II								
HOMOCYSTINURIA													
K.H	F	55.3.7	3064	4	8	32.21(20+)	tr.	+	-	-	-	2-4	VB ₆ dependent
LIVER DISTURBANCE													
K.K	F	53.7.21	2850	-	4-8	18.86(16-20)	tr.	-	+	-	-	N	cysta(+)
Y.H	F	55.3.3	2700	1*	4	12.75(8)	tr.	-	+	-	-	N	cysta(+), tyr, gal*
Y.S	M	56.10.27	2090	1*	1*	1.27(1+)	0.49	-	+	-	-	N	tyr 20+ → 1.96
Y.A	M	56.12.25	3250	2	2	(2)		-	+	-	-	N	
TRANSIENT HYPERMETHIONINEMIA													
K.H	F	53.8.14	2500	4	4-8	-		-	-	-	-	N	
H.H	F	55.7.14	2700	2	2-4	0.84(2)	0.75	-	-	-	-	N	
H.Y	M	56.9.10	2950	2	2	1.02(1+)	2.10	-	-	-	70.0	1170	N
H.H	M	56.9.22	3320	1*	2-4	1.64(2)	0.89	-	-	-	28.9	690	N
T.R	M	56.10.29	3450	2	1-2	0.51(1)	0.22	-	-	-	12.2		N
T.M	F	56.11.8	3040	2	1-2	1.21(1+)	1.08	-	-	-	14.6	810	N
PERSISTENT HYPERMETHIONINEMIA													
T.S	M	52.3.8	3040	4	10	16.07(14-16)	0.36	-	-	-	-	2-8	MAT def.
S.F	F	52.12.16	3060	2-4	2-4	2.57(2-4)	0.11	-	-	-	-	1-2	
T.Y	F	53.12.15	2990	4-8	20*	46.09(30)	0.40	-	-	-	73	960	8-12 MAT def.
M.M	M	54.7.21	3280	1-2	4-8	14.5(8)	0.71	-	-	-	>30	740	1*
M.O	F	54.9.9	3340	2-4	8	11.83(8)	tr.	-	-	-	8	470	2
H.T	M	55.9.12	3100	2	2	(8)		-	-	-	-	1*	
R.K	F	56.1.6	2600	2	4	3.57(4)	1.61	-	-	-	-	1-2	



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



新生児スクリーニングで発見され、大阪市立小児保健センターを紹介された新生児 Met 血症 18 例の臨床, 生化学的検討を行った。うちホモシスチン尿を伴わない持続性高 Met 血症 2 例に肝生検を行い, 肝メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ(MAT)欠乏による高 Met 血症と診断した。

新生児高 Met 血症 18 例の内訳は, 表 1 に示す。肝障害 4 例中 2 例に Met 著明高値(10 mg/dl), Cys. trace を示したが, 尿中にはシスタチオニンの排出がみられ, 肝障害の改善とともに血中 Met, Cys は正常化した。また一時期血中 Tyr やガラクトースの上昇がみられた。成熟児一過性高 Met 血症では, スクリーニング時再検を重ねた例も多く, 初診断血清 Met は軽度上昇を示す程度で Cys は正常, 6 ヶ月以内に Met は正常化した。