

ジヒドロビオプテリン合成酵素系障害による高フェニルアラニン血症の治療経過

| | |
|--------------|-------|
| 大阪市立小児保健センター | 長谷 豊 |
| 大阪市環境保健協会 | 大竹 治美 |
| | 藤江 富子 |
| | 藤本 昭栄 |
| | 大浦 敏明 |

1歳の診断時(56年度に報告)より5-HTP, l-Dopa併用療法を行い, 1歳4カ月よりテトラヒドロビオプテリン(BH₄)10mg/日連日投与, 1歳8カ月よりはCarbidopaを加えた治療を行っている。

1歳の時はほぼDQ30の発達であったが, 1歳7カ月は新版K式発達検査でDQ46, 2歳4カ月時DQ61と遅れはあるものの全般的に良好な伸びがみられている。

BH₄投与により普通食摂取で血中Pheは, ほぼ4mg/dl以下にコントロールされている。

Duarte/Galactosemia variant の症例

国立岡山病院小児医療センター 市場 洋三

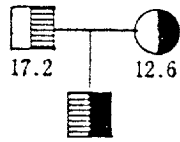
マス・スクリーニングにて発見された異型ガラクトース血症について報告する。

患児K.K(1981.7.31生 男児)は, ボイトラー法にて蛍光弱く, ペイゲン法にてガラクトース高値を指摘され, 生後37日目に当科を受診した。初診時, 赤血球中トランスフェラーゼ活性値0.6 u/g Hb, 血中ガラクトース値2.4 mg/dl whole blood, ガラクトース-1-リン酸値20.9 mg/dl whole bloodであった。赤血球中酵素の検査を澱粉ゲル電気泳動によって行い Duarte/Galactosemia variant と診断した。父母はそれぞれ, Duarte/Normal, Galactosemia/Normal 接合体であった。

家系図, 両親のトランスフェラーゼ活性値及び患児の月齢別トランスフェラーゼ活性値, 血中Gal, Gal-1-p 値を図に示した。

Galactose-1-phosphate Uridyl Transferase

Genetic Compound : Galactosemia /Duarte



0.6-5.7 · K.K.(1981. 7. 31. 生)

Erythrocyte transferase levels

(controls 17-24 U/gHb)

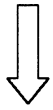
Transferase, Gal & Gal-1-P in K. K., changing with age

| Age | Transferase (U/gHb) | Gal (mg/100ml wchool blood) | Gal-1-P |
|-----|------------------------|--------------------------------|---------|
| 5 w | 0.6 | 2.4 | 20.9 |
| 8 w | 2.0 | 0.2 | 4.5 |
| 3 m | 4.2 | 1.6 | 4.4 |
| 9 m | 5.2 | 0.4 | 0 |

- ☒ Pedigree, erythrocyte transferase, galactose and galactose-1-phosphate levels in patient with galactosemia/Duarte variant.



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



1歳の診断時(56年度に報告)より5-HTP,1-Dopa併用療法を行い,1歳4ヵ月よりテトラヒドロピオプテリン(BH4)10mg/日連日投与,1歳8ヵ月よりはCarbidopaを加えた治療を行っている。

1歳の時はほぼDQ30の発達であったが,1歳7ヵ月児は新版K式発達検査でDQ46,2歳4ヵ月時DQ61と遅れはあるものの全般的に良好な伸びがみられている。

BH4投与により普通食摂取で血中Pheは,ほぼ4mg/dl以下にコントロールされている。