

血中ガラクトースの増加と精神運動発達遅延との関連性

徳島大学医学部小児科 黒田 泰弘
伊藤 道徳

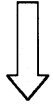
血中ガラクトースの増加と精神運動発達遅延とを伴った8カ月男児を経験した。患児は妊娠41週の時、児心音減弱のため帝切にて出生した。生下時体重は3,050 g, Apgar score 9点で新生児期に特に異常は認められなかった。また先天性代謝異常症のスクリーニングの結果も正常であった。3カ月頃体重増加不良に、4～5カ月頃には精神運動発達遅延に気付かれた。また肝腫大、肝障害も指摘された。しかし白内障はみられなかった。

尿にはガラクトースの著明な排泄増加がみられ、血中ガラクトースも著明に増加していた。しかしガラクトース-1-リン酸、UDP ガラクトースの増加はみられなかった。赤血球のガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ、ガラクトキナーゼおよびUDP ガラクトース-4-エピメラーゼ活性は正常であった。11カ月時に肝生検を行い組織学的に慢性肝炎非活動型の所見がみとめられ、肝のグルコース-6-リン酸ホスファターゼ活性はほぼ正常であったがガラクトース代謝に関与するガラクトキナーゼおよびUDP ガラクトース-4-エピメラーゼ活性は低下していた。以上の結果から患児における血中ガラクトースの増加は肝炎に基づく二次的なものと考えられた。

生後8カ月時には顎定なく、著明な筋緊張低下がみられた。しかしガラクトース除去ミルクによる食事療法を開始し、2カ月後の10カ月時には顎定がみられ、筋緊張低下も改善してきた。さらに11カ月時には両腕支持による座位も可能となった。

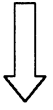
従来ガラクトース血症における知能障害はガラクトースではなくガラクトース-1-リン酸の組織内蓄積に基づくものと考えられている。自験例における精神運動発達遅延と血中ガラクトースの増加との関連性を確認することはできない。しかし食事療法により患児の症状が改善したこと、またガラクトースのみが血中に増加するガラクトキナーゼ欠損症においても知能障害を伴うことのあることから血中ガラクトースの増加が自験例における精神運動発達遅延の何らかの原因となっている可能性も十分に考えられる。

したがって先天性代謝異常症のマス・スクリーニングでしばしば発見される肝障害による二次的な血中ガラクトースの増加であっても新生児・乳児期に長期間にわたって持続する場合には患者の臨床経過を厳重に観察し、ガラクトース除去ミルクによる食事療法の開始をつねに考慮しておくべきであろう。



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



血中ガラクトースの増加と精神運動発達遅延とを伴った8ヵ月男児を経験した。患児は妊娠41週の時、児心音減弱のため帝切にて出生した。生下時体重は3,050g, Apgar score 9点で新生児期に特に異常は認められなかった。また先天性代謝異常症のスクリーニングの結果も正常であった。3ヵ月頃体重増加不良に、4~5ヵ月頃には精神運動発達遅延に気付かれた。また肝腫大, 肝障害も指摘された。しかし白内障はみられなかった。