

## ヒスチジン血症特殊例とメープルシロップ尿症治療経過についての報告

熊本大学医学部小児科 松田 一郎  
永田 憲行  
熊本市市民病院 工藤 倫美子  
入部 兼繁

### 〔I〕 ヒスチジン血症の特殊例に関する報告

全国の未治療のヒスチジン血症患者の調査により、本症の病態像がかなり明確になってきたが、我々の処で経過観察を行っている症例中、特殊な症例について報告する。

(1) 第1子は新生児マス・スクリーニングで発見され、現在4歳である。家族検査で両親とも血清ヒスチジン値が高く、皮膚ヒスチダーゼ活性、尿中 FIGLU 排泄値が低下していることから、ヒスチジン血症であることが確認された。両親に体重kgあたり100mgのヒスチジンを負荷したところ、血中ヒスチジンの最高値は両人とも21mg/dlに達した。なお第2子もマス・スクリーニングで発見され、当然のことながらヒスチジン血症と診断した(表)。

これらの患者は paternal-maternal-fetal-histidinemia という特別な状態におかれたことになるが、両人とも妊娠期間、出生体重、出生後の発達などいずれについても正常であった。

これまでの全国調査でも明らかなように、ヒスチジンはフェニルアラニンと異なり、胎児毒性はかなり薄いと考えられる。

(2) 我々の観察中の症例で1名のみDQ80以下のヒスチジン血症患者がいる。血中ヒスチジン値は当初10~11mg/dlであったが、1歳4カ月の時点で1度16.8mg/dlと15mg/dlをこえる値になり、DQは78であったので、以後治療ミルクを使用した。これにより10mg/dl以下に抑えることが出来るようになったが、DQの改善はみとめられなかった。

父及び母親のIQはそれぞれ100、104であった。

患児の出産歴をみると、狭骨盤、骨盤位、胎盤機能不全などのため妊娠40週で帝王切開を行い、2600gで出産した。Apgarスコアは9点であった。患児のDQのおくれは他の疾患と比較して考えて、ヒスチジン血症そのものためとは考えにくいと思われるが詳細は不明である。

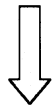
### 〔II〕 メープルシロップ尿症の治療経過報告

在胎週37週、出生体重2660gで生れ、日齢3日よりかん高い泣き声が出、哺乳力弱く、呻吟、四肢をクロスする症状が現れた。日齢7日に熊本市市民病院新生児センターに入院、日齢11日スクリーニングによりメープルシロップ尿症と診断された。血中ロイシン56.0mg/dl、パリン4.0mg/dl、イソロイシン5.3mg/dlであった。直ちに交換輸血、さらに3日間腹膜灌流を行った。生後1カ月の時点ではロイシン摂取量100~120mg/kg/dayで、血中ロイシン値は5mg/dlに維持されている。臨床的にはほぼ満足出来る状態にある。

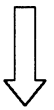
表 Clinical data of a histidinemic family

	Year of age	Blood histidine (mg/dl)	Skin histidase ( $\mu\text{mol/h/g}$ )	Urinary FIGLU ( $\mu\text{mol/6h/kg}$ )	Birth weight (g)	Gestation age (week)	DQ or IQ
Father	30Y	10	0.8	0.24	-	-	normal
Mother	20Y	8	0.5	0.24	-	-	95
1st child	3Y6M	20*	0.5	0.32	2630	40	91
2nd child	1Y1M	11*	-	-	3010	40	112
control			8.2 $\pm$ 2.8 (N=55)	0.69 $\pm$ 0.27 (n=20)			

\*blood histidine level at screening



**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



- [ ] ヒスチジン血症の特殊例に関する報告
- [ ] メープルシロップ尿症の治療経過報告