

# 高メチオニン血症によりスクリーニングされた 高アンモニア血症の3例

高柳 正樹, 中島 博徳,  
大竹 明  
(千葉大学小児科)

## 目 的

高アンモニア血症のマススクリーニングについては、これまでいくつかの方法が開発され、検討されているが、いずれも十分とはいえない。我々は昭和52年の新生児代謝異常マススクリーニング開始以来、高メチオニン血症のため精査受診の患児より、3例の高アンモニア血症を発見した。これら3例の症例を報告するとともに、高メチオニン血症を示す症例中より、さらに高アンモニア血症症例をスクリーニングする方法の可能性について検討したので、あわせて報告したい。

## 症 例

症例1：新生児一過性高シトルリン血症<sup>1)</sup>、来院時血中メチオニン $9.52\text{ mg/dl}$ 、シトルリン $13.3\text{ mg/dl}$ 、食後の血中アンモニア $300\text{ }\mu\text{g/dl}$ であった。

症例2：オルニチントランスカルバミラーゼ(OTC)欠乏症、来院時血中メチオニン $1.51\text{ mg/dl}$ 、血中アンモニア $400\text{ }\mu\text{g/dl}$ 、尿中オロット酸 $11,000\text{ }\mu\text{mol/g creatinine}$ であった。

症例3：OTC欠乏症、来院時血中メチオニン $1.09\text{ mg/dl}$ 、血中アンモニア $341\text{ }\mu\text{g/dl}$ 、尿中オロット酸 $2,480\text{ }\mu\text{mol/g creat}$ であった。肝OTC活性は正常の約20%であった。

## 対 象 お よ び 方 法

マススクリーニングにて高メチオニン血症を指摘された症例20例と上記3例を含め、我々の経験した種々の高アンモニア血症12例を対象とし、日立アミノ酸分析機835型にて、血中アミノ酸分析を行った。今回はメチオニン、リジン、グルタミンの3種のアミノ酸について検討した。尿中オロット酸はすでに報告したAdachiの比色法の小倉変法および高速液体クロマトグラフィーを利用した方法にて測定した<sup>2)</sup>。

## 結 果

血中アミノ酸分析の結果を図に示した。メチオニンは高アンモニア血症12例中6例が $1\text{ mg/dl}$ 以上であった。リジンは12例中6例が $5\text{ mg/dl}$ 以上を示めし、有意に高値であった。グルタミンは12例ほぼ全例が $10\text{ mg/dl}$ 以上の異常高値であった。これら高アンモニア血症症例のアミノ酸値を、メチオニン高値を指摘され来院した症例20例のアミノ酸値と比較した。メチオニン、リジンの測定値の分布には有意な差が認められなかったが、グルタミンは、高メチオニン血症の症例においても正常対照値より高値であったが、高アンモニア血症においてはさらに有意に高値を示した。尿中オロット酸はOTC欠乏症、シトルリン血症、リジン尿症タンパク不耐症において異常高値を示した<sup>3)</sup>。

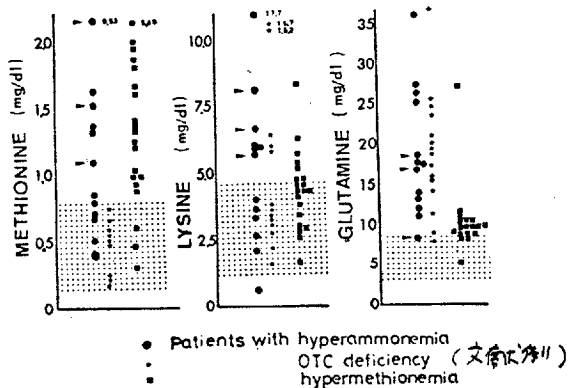
## 考 案

我々が同時期に経験した高アンモニア血症は合計12例である。この中でOTC 欠乏症は3例であり、うち2例が新生児マススクリーニングで高メチオニン血症を指摘された事は注目値する。高アンモニア血症において高メチオニン血症をきたす機序は不明ではあるが、高アンモニア血症のマススクリーニングに十分な方法がない現在、既存のスクリーニングを活用する意味からも、高メチオニン血症を指摘された症例の中に、高アンモニア血症が存在する可能性を検討する必要があると思われる。今回我々の検討で、高アンモニア血症の約半数の症例に、 $1\text{mg/dl}$ 以上の高メチオニン血症を認めた。高メチオニン血症を示したのは、今日報告した3症例のほか、OTC 欠乏症1例、シトルリン血症1例、リジン尿性タンパク不耐症1例の計3例である。これら症例の採血時期は2才、生後3日、10カ月であった。新生児期以外に採血している症例があるので、正確には不明だが、高アンモニア血症の症例の一部が新生児期に高メチオニン血症を示す可能性が考えられた。さらに血中グルタミンは以前より報告されているように、高アンモニア血症においては、正常対照値さらにはメチオニン高値症例と比較しても著明に高値であった。以上の事より、新生児マススクリーニングにて高メチオニン血症を指摘された症例に、血液ロシより血中グルタミン (+グルタミン酸) を測定し、さらにこれら症例に尿ロシによる尿中オロト酸の測定を合わせ行なう事により、高アンモニア血症の1部分をスクリーニングできるのではと考えられた。

## 文 献

- 1) Ohtake, A., Takayanagi, M., Ogura, N. and Nakajima, H.,  
A case of transient neonatal citrullinemia. *Eur. J. Pediatr.*, 141:60~61., 1983.
- 2) 小倉成美子, 柿沼宏明, 大竹明, 高柳正樹, 中島博徳, 西牟田敏之: 高アンモニア血症における尿中オロト酸排泄量の検討. *日本小児科学会雑誌* 88:1936~1942, 1984.
- 3) 高柳正樹, 大竹明, 柿沼宏明, 小倉成美子, 正岡純子, 中島博徳: 高アンモニア血症における頭部CT像の検討. *小児科診療*, in press, 1986.

Figure





## 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



### 目的

高アンモニア血症のマススクリーニングについては、これまでいくつかの方法が開発され、検討されているが、いずれも十分とはいえない。我々は昭和52年の新生児代謝異常マススクリーニング開始以来、高メチオニン血症のため精査受診の患児より、3例の高アンモニア血症を発見した。これら3例の症例を報告するとともに、高メチオニン血症を示す症例中より、さらに高アンモニア血症症例をスクリーニングする方法の可能性について検討したのであわせて報告したい。