

PKU, Histidinemia の早期治療例

熊本大学小児科	松 田 一 郎
北海道大学小児科	岡 洋 瑚
	荒 島 真一郎
	永 井 文 作
	三 山 隆 司

1) 乳児期早期に発見され、低 Phe 食による治療を行いよい結果をえた PKU の 1 例を報告する。
患児は 50 年 1 月生れ、帯広市 K 産院にて出生した男子。第一子で血族結婚はない。生後第 2 週、第 4 週に尿 phenistix 反応は陰性であったが生後 80 日目陽性となり、生後 3 ヶ月のとき精査のため北大小児科に入院した。入院時、身体発育正常、顎定しており、頭髮、皮膚色に異常は認めず、肝腫も触れなかった。尿塩化第二鉄反応は強陽性、血中 Phe は蛍光比色法で、 40mg/dl と高値を示していた。classical PKU と診断し直ちにロフェミルクで治療を開始した。

表 1 は月令別の Phe 摂取量と血中 Phe 値を示している。はじめ Phe 摂取量を $40\sim 50\text{mg/Kg/day}$ とし、血中 Phe 値 $5\sim 10\text{mg/dl}$ をめどとして経過をみた。血中 Phe 値は Guthrie 法で測定したものである。表に示したごとく生後 8 ヶ月までは血中 Phe 値は 10mg/dl 以下に control されていたが、8 $\sim$ 12 ヶ月までは 10mg/dl を越えることが多くなり 1 才以降は Phe 摂取量を 25mg/Kg/day とおさえているが、加齢とともに治療食の他に患児が勝手に食べるが多くなるなど困難がでてきているため血中 Phe は 10mg/dl を越えることが多くなっている。表 2 は満 1 才時の治療中の患児の血清アミノ酸を示している。Phe は $740\text{ }\mu\text{M/L}$ で (11.9mg/dl) あった。

治療前、3 ヶ月時の脳波は異常パターンで、覚醒時全野に irregular slow wave がみられ、睡眠時には spindles がみられない。治療開始後生後 12 ヶ月、1 才 8 ヶ月時の脳波は全く正常パターンとなっている。

身体発育については図 1 に示した如くほぼ正常の発達をみている。精神運動発達に関しては顎定 3 ヶ月、ねがえり 5 ヶ月、おすわり 6 ヶ月、つかまり立ち 10 ヶ月、1 人歩き 1 才 4 ヶ月と正常の発達で、MCC ベビーテストでは 1 才時 DQ 89、1 才 8 ヶ月時 93 であり、現在のところ発達の遅れはないものと思われる。

2) 新生児マススクリーニングで発見されたヒスチジン血症の 1 例

患児は 51 年 2 月、満期正常分娩にて出生、第 1 子で血族結婚はない。生後 5 日目、当教室にて施行している Guthrie 法によるマススクリーニングにて血中 His 値の高値を指摘され当科

入院、血中His 10~20^{mg}/_{dl}、尿FeCl₃反応は陰性であった。生後2ヶ月より低Hisミルクにて治療を開始している。生後8ヶ月時血中His 4^{mg}/_{dl}以下とよくcontrolされており、身体発育正常、DQ100、脳波正常、貧血も認めず、現在1才、離乳食と低Hisミルクとで経過観察中である。

表 1

Months	Diet Phe ^{mg} / _{Kg} /day	Blood Phe ^{mg} / _{dl}
3		40
3 - 4	16-38-69	8-10
4 - 5	30-43-62	6-10
5 - 6	21-31-49	4-10
6 - 7	14-31-63	6-12
7 - 8	16-37-57	6-10
8 - 9	19-40-62	12-14
9 - 10	11-47-60	14-16
10 - 11	18-39-54	12-18
11 - 12	23-32-44	10-14
13 - 24	25	8-18

表 2

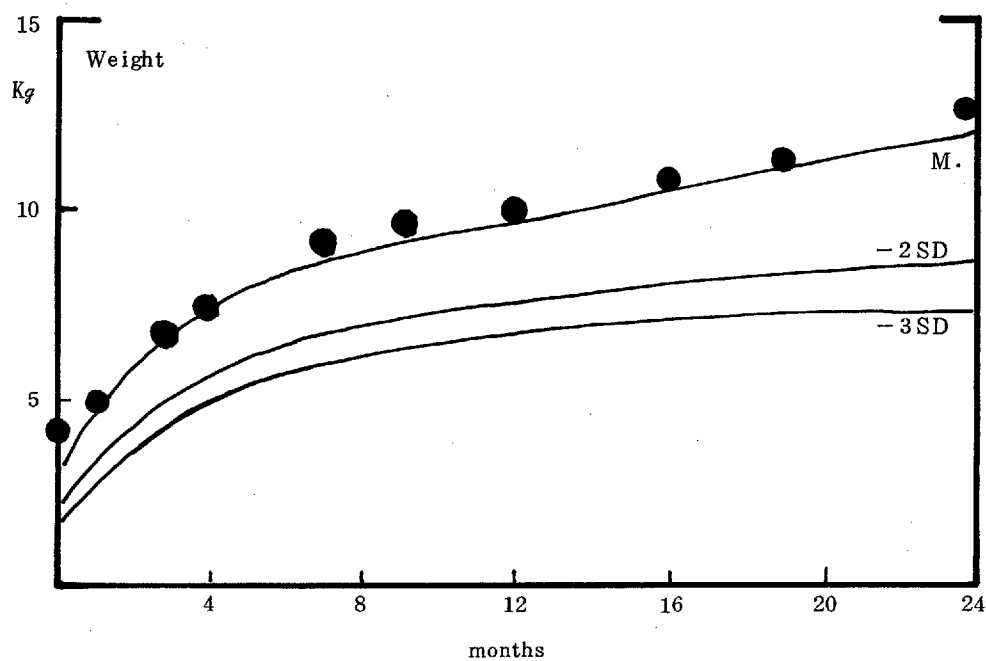
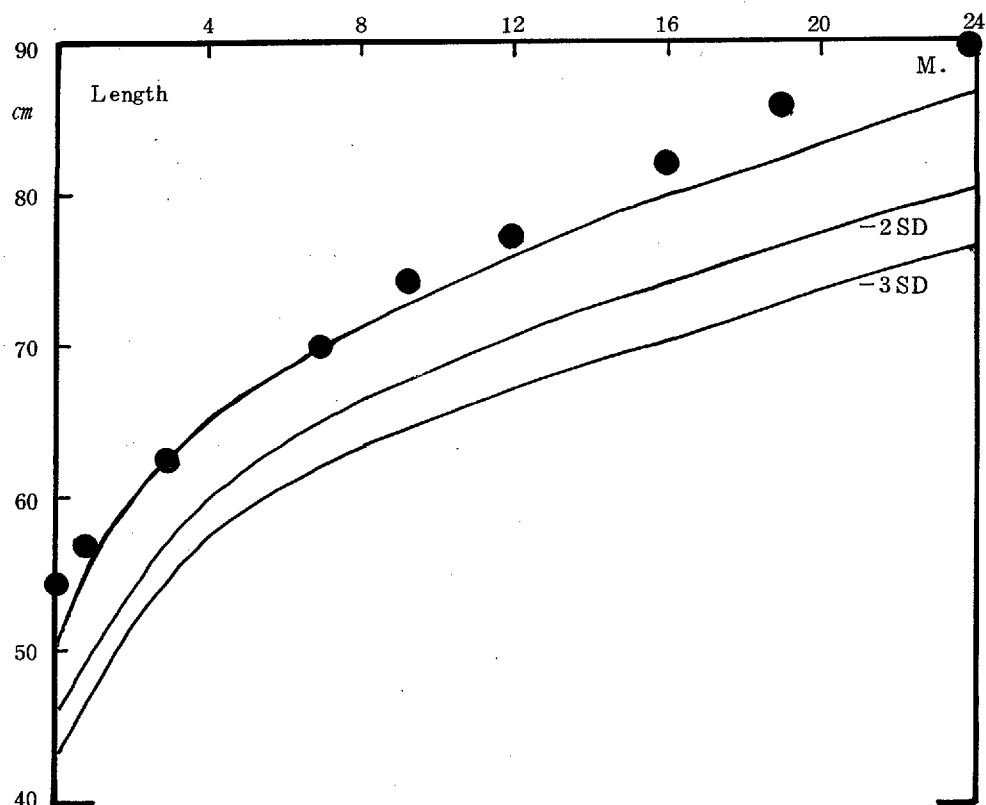
Amino Acid Analysis

Amino Acid	Patient	Mean	Range	
Taurine	60. 8	49	19-91	μM/L
F-Proline	Trace	25		
Aspartic Acid	20. 8	2	0-9	
Threonine	61. 2	60	33-128	
Serine	106. 5	92	24-127	
Glutamine	600. 9	135	46-290	
Asparagine				
Proline	37. 6	115	52-186	
Glutamic Acid	15. 8	58	14-192	
Citrulline	13. 1	29	17-41	
Glycine	116. 2	170	56-308	
Alanine	294. 1	219	99-313	
Valine	110. 5	127	57-262	
Cystine	—	—	—	
Methionine	6. 4	21	3-29	
Isoleucine	25. 8	44	26-94	
Leucine	33. 2	75	45-115	
Tyrosine	9. 9	45	11-122	
Phenylalanine	740	40	23-69	
Ornithine	29. 4	40	10-107	
Histidine	27. 2	40	24-112	
Lysine	41. 3	87	45-144	
Arginine	Trace	31	11-65	

(9M-2yr)

1976. 1. 12, 12 months

图 1.



↓ **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)乳児期早期に発見され、低 Phe 食による治療を行いよい結果をえた PKU の 1 例を報告する。患児は 50 年 1 月生れ、帯広市 K 産院にて出生した男子。第一子で血族結婚はない。生後第 2 週、第 4 週に尿 phenistix 反応は陰性であったが生後 80 日目陽性となり、生後 3 ケ月のとき精査のため北大小児科に入院した。入院時、身体発育正常、頸定しており、頭髮、皮膚色に異常は認めず、肝腫も触れなかった。尿塩化第二鉄反応は強陽性、血中 Phe は螢光比色法で、40mg/dl と高値を示していた。Classical PKU と診断し直ちにロフェミルクで治療を開始した。