

フェニールケトン尿症およびガラクトース血症の 治療基準の設定の臨床的研究

名城病院 小児科

川 村 正 彦

フェニールケトン尿症 (PKU) の治療で摂取フェニールアラニン (Phe) 量を実際の患者について検討した。

対 象 患 児

PKU 4名

1名を除きすべて愛知県及び名古屋市のガスリー検査網で発見された症例であり、3名は生後1カ月目より、1名は2カ月余で治療を開始している。

低Phe食を開始する際安全量と言われているPhe $50\text{mg}/\text{Kg}$ の摂取でも、Phe欠乏症候群が出ることもあるので注意が必要である。これは乳児の個体差によるので頻回の血中Phe量のチェック以外に方法はない。

治療により血中Phe値は $2\sim 4\sim 12\text{mg}/\text{dl}$ には保たれているが、時には $12\text{mg}/\text{dl}$ 以上となる症例もあるが、全例IQ (又はDQ) は正常である。フェニスティックスの最低感度の所が血中Phe $15\sim 16\text{mg}/\text{dl}$ の時である。すなわち血中Phe $15\sim 16\sim 20\text{mg}/\text{dl}$ 以上のとき尿へフェニール焦体ブドウ酸が排泄されるので、患者の家族に尿検査紙を渡して検査させて大まかなチェックをすると共に、検査室で正確に血中Phe量を調べて行く2方法が長期の経過観察には必要である。

乳児期の血中Phe量は $5\sim 12\sim 16\text{mg}/\text{dl}$ が望ましく幼児期になればさらにもう少し幅が広がるように思われる。一すなわち乳児期ほどの厳格さはなくても知能への影響はないようである。4例とも全く知能障害はない。

ガ ラ ク ト ー ス 血 症

対象患児 4名

1名を除き生後 $1\sim 1\frac{1}{2}$ カ月で治療を開始している。本症の治療は普通ミルク又は母乳を乳糖フリーミルク (ボンラクト、ラクトレス、乳糖フリーミルク) にかえるだけで良いので極めて容易である。問題は離乳期以後であり各種菓子、食品の中にミルクが入っていることである。1例 (鈴木理代) にはっきり白内障と脳波異常が持続してみられるのはサワーなど少量の乳製品を続けて摂取

していたことに関係あると思われる。1～2才になると少量の乳製品摂取が可能になると述べている本もあるが、ガラクトース負荷テスト及び白内障のある症例などから考えてガラクトース代謝に於ける副行路が出来、少量のガラクトース摂取が可能となるのは少くとも2才以後であるし、それまでは厳重な乳糖制限食を守るべきであると考えられる。4例とも知能障害は全くない。

先天性代謝異常症の治療基準設定 に関する研究報告

東北大学医学部小児科

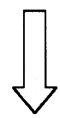
和田 義 郎

昭和52年2月現在で東北大小児科で治療を行っているかまたは経過を観察しているフェニールケトン尿症（以下PKU）5例、高フェニールアラニン血症2例、ガラクトース血症（以下GAL）1例について報告する。

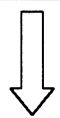
但し、この内PKU 2例、GAL 1例を除いた症例の内4例は発見が遅れ既に不可逆的な知能発育の障害が生じてから見出された症例であり、他の1例は生後2ヶ月で診断し得たものの十分な治療効果を挙げるに至らなかったもので未だに重篤な中枢神経症状を示し、暦年令8才に達していることから考えても今後の病状の著しい改善が得られる可能性は残念乍ら非常に少ないと思われる。

このような症例とは別にPKU、GALに対し系統的・計画的に治療を行ったものとしてはPKU 2例、GAL 1例の計3例があるので、その臨床経過並びに検査結果を報告し治療基準設定のための参考に供したい。

症例1（Case 1：PKU）は生後3ヶ月で尿のフェニスティックステストが陽性なることより当科を紹介され入院。2年間に亘って食餌治療を行った。血清フェニールアラニン（以下PA）値は入院中は常時 $15\text{mg}/100\text{ml}$ 以下にコントロールされていたが、退院後の自宅管理では徐々に上昇の傾向を示し $20\text{mg}/100\text{ml}$ 前後のレベルに留まっている。家族内に2才年上の兄がいることも影響していると思われるが食餌管理の難しさに反し、臨床的には中枢神経症状は認められず、脳



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



フェニールケトン尿症(PKU)の治療で摂取フェニールアラニン(Phe)量を実際の患者について検討した。