

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なくとも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例とも知的障害は全くない。

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PKU2例、GAL1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的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PKU2例、GAL1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 $1.5\text{mg}/100\text{ml}$ 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 $2.0\text{mg}/100\text{ml}$ 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

波は全く正常で最近のIQは95である。

症例2 (Case 8: PKU) は生後間もなくから白髪・湿疹・大人し過ぎることなどを主訴に近医を受診したが問題ないと云われたため放置し、生後10ヶ月目に地方の総合病院小児科で初めて尿のFeCl₃反応陽性になることを指摘され直ちに当科へ入院した。入院時は首が固定されず、坐れず、周囲に無関心で明らかに知能発育遅延を示していた。入院後直ちに食餌治療を開始したが50mg/Kg/dayのPA摂取では効果が充分ではなく30mg/Kg/dayのPA摂取量に低下させること或いはデュラボリン10mg/weekの筋注を併用することによって初めて血中PA値を正常値近くまで下げることが可能であった。一方、葉酸(60mg/day)の投与は無効であった。

症例3 (Case 7: GAL) は生後2ヶ月にて黄疸と肝腫大を主訴として来院。尿中に大量の還元糖が排泄されていることより入院精査の後、ガラクトースを与えても血中グルコース上昇せぬこと、肝のガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ活性が著明に低下していること等から上記の如く診断された。食餌中のガラクトースの完全な除去(ボンラクト投与と乳製品投与禁止)により黄疸は間もなく消失し肝腫大も軽減して現在では身体的にも精神的にも順調な発達を示している。

以上の三症例を通覧して先天性代謝異常症の治療上もっとも肝要と思われる点は

(1) 早期に発見すること

Case 1とCase 8の効果を比較すると現在血中PAが20mg/100mlと高いにも不拘Case 1の方が無症状でIQも高いのは生後3ヶ月に治療を開始したためPAの蓄積または代謝障害に基く身体発育にとって不都合な状況がまだ揃っていなかったため良好な成績を挙げることが出来たものであろう。

(2) 可及的長くコントロールを続けること

Case 1では生後3ヶ月から2年間に亘って血中PA値が常に15mg/100ml以下であったため3才以後の血中PA値が20mg/100ml程度にまで上昇しても症状が発現せずに止まっていると考えられるし治療開始後はなるべく長期間且つ十分に食餌のコントロールを行うことが重要と考えられる。

(3) 感染など異化作用が亢進するような要因を避けること

異化作用亢進による血中アミノ酸或いは有機酸の上昇の実例は枚挙に暇がない。このことにより折角良好にコントロールされていた患児の状態が一挙に悪化したり不幸な転帰をとった苦い経験も二三に止らない。このことから食餌のコントロールと並んで感染或いは飢餓など異化作用を亢進させるきっかけを作らぬ注意が必要であろう。

(4) その他の治療手段の併用

Case 2の如く発見の時期が遅れたケースは更に速かに血中PA値を低下させることが必要であり、そのためにはより厳密な食餌制限を行うべきであるし、場合によっては以前から血中PA値を低下させることで注目されている蛋白同化ホルモンを使用することも考えられるべきであるかも知れない。しかし我々の経験からは血中PAは低下するがTyrosineの増量は認められず、尿中Phenylpyruvate排泄増量の証拠も得られなかった。現段階ではフェニールアラニンの運命を説明し得ないし、それに加えて蛋白同化ホルモン投与後のPKUの2例で脳波所見がやや病的要素を強めたという報告もあって蛋白同化ホルモンの投与はその是非について更に検討されるべきものであろう。

いずれにせよ、この種疾患の患児の治療に当っては、臨床医・専門医・看護婦・検査技師・栄養士・保健婦・家族・教育者の緊密な連絡と忍耐強い努力があってはじめて効果を上げるものであり、日本にもこのような治療のためのチームが少くとも各地でセンター的な性格・役割を持つ病院には十分に配備させることを期待したい。

↓ **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

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。