12・2　尿中 FIGLu 排泄量を指標としたヒスチジン血症保因者検索

熊本大学医学部
松田一郎
篠塚　茂
陣野吉弘
上野郁子
永田憲行

まえがき

ヒスチジン血症のスクリーニングが行われるようになり，我国でも多数の患者が発見されている。しかしそれぞれ経過をみてみると常にヒスチジン高値を示すものから，除々に低下するものまでいろいろである。これら患児の病型はいくつかに分類することができるが，それには患児のみについてでなく，両親についても検査を進め，その結果を基にして検討を加えるべきであろう。

研究目的

ヒスチジン血症患児の両親の FIGLu 排泄値を測定し，その結果を保因者検索に利用し，さらに患者の病型分類に応用しようとした。

研究方法

新生児スクリーニングで発見されたヒスチジン血症6家系について検索した。早朝空腹時，100 mg/kg のヒスチジンを経口的に投与し，0，1，2，4時間後に採血した。血中ヒスチジンは島津高速液体クロマトグラフィで測定した。ヒスチジン投与後，6時間蓄尿し，尿中 FIGLu を Sigma 社のキット（No. 365－uW）を使用して測定した。

正常成人13人を対照とした。

研　究　結　果

(1) 正常成人の尿中 FIGLu に排泄量はほとんどが30～50 μmol/6h であった。

(2) 家系1の父と家系4の両親はいずれも患者であり，尿中 FIGLu 排泄量はそれぞれ 3.7，4.4，4.1 μmol/6h であった。

(3) 家系1の母親と家2の両親はそれぞれ11，0，17，6，12，2 mg/6h であった。この家系1と家系2の患児のヒスチジン負荷時の血液ヒスチジンパターンはヒスチジン血症のそれと同様であり，この母親及び両親は保因者と考えられた。

(4) 家系3の両親の尿中 FIGLu は12，9，16，7 μmol/6h であった。家系5の両親の尿中 FIGLu は12，5，20，8 μmol/6h であった。いずれも保因者と考えられた。家系5の患児のヒスチジン負荷時の血液ヒスチジンパターンは両親のそれと同様で，保因者であることが疑われた。いずれも生後6ケ月の時点では治療されていない。この状態で血中ヒスチジンはいずれも4～6 mg/dl である。

(5) 家系6では父の尿中 FIGLu は26 μmol/6h，母親のは31 μmol/6h で，いずれも前述の保因者と判断された値よりも高値であった。

しかし，正常成人で50 μmol/6h のものがあるので，26 μmol/6h はその約半分であり，父親は保因者とも考えられる。母親は尿中 FIGLu は正常値を示すが，血中パターンは保因者のそれであった。家系6の患児のヒスチジン負荷時の血中ヒスチジンパターンは，家系3，5の患児に比べて明らかに異っていて，亜型の可能性が推定された。患児は55 mg/kg/日 のヒスチジン摂取により血中濃度は4～6 mg/dl に保たれている。

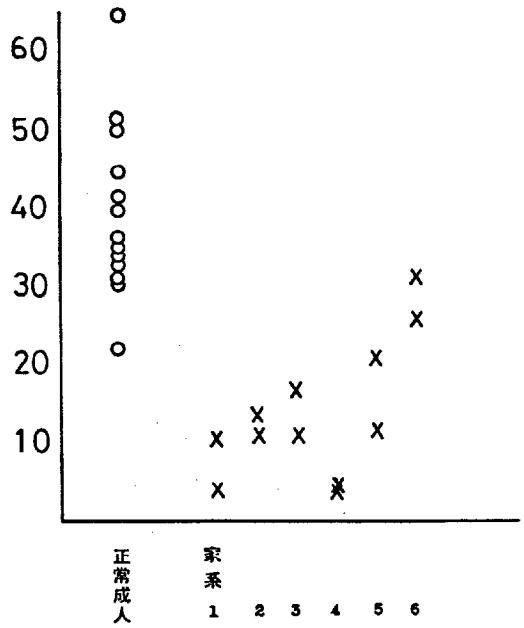
考　　按

正常成人尿中 FIGLu は30～50 μmol/6h，保因者と推定される人のそれは12～26 μmol/6h でほぼ50％ であった。ヒスチジン血症には亜型のあることが知られ，multiple allele が考えられているが，今回の検索中では患児にそれが考えられた。新生児スクリーニングで見出された2症例がこの検索では保因者と推定されたことは，今後スクリーニングを進める上で興味

深いことと思われた。

文　　献

1）　Anakura, M. , Matsuda, I. et al. : Histidinemia. Am. J. Dis. Child 129, 858−861, 1975.



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

まえがき

ヒスチジン血症のスクリーニングが行われるようになり, 我国でも多数の患者が発見されている。しかしそれぞれ経過をみてみると常にヒスチジン高値を示すものから, 除々に低下するものまでいろいろである。これら患児の病型はいくつかに分類することができるが, それには患児のみについてでなく, 両親についても検査を進め, その結果を基にして検討を加えるべきであろう。