

先天性代謝異常症の治療に関する研究： マス・スクリーニングによる発見例の追跡調査

分担研究者				
東北大学小児科	多	田	啓	也
研究協力者				
大阪市立小児保健センター	大	浦	敏	明
日大小児科	北	川	照	男
熊大小児科	松	田	一	郎
北大小児科	荒	島	真	一
名古屋市大小児科	和	田	義	郎
名城病院小児科	川	村	正	彦
久留米大小児科	山	下	文	雄
徳島大小児科	黒	田	泰	弘
大阪市立小児保健センター	武	貞	昌	志
東北大学小児科	館	田		拓

1. 研究目的

先天性代謝異常症の中には、フェニルケトン尿症（PKU）を始めとして早期発見、早期治療により知能障害等の重篤な症状の発現を防ぎ得る疾患が少なくない。厚生省では心身障害予防の一環として昭和52年10月より、PKU、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ヒスチジン血症及びガラクトース血症の5疾患を対象として新生児マス・スクリーニングを全国的に実施しつつある。

本研究は、これらマス・スクリーニングにより発見された症例の追跡調査を行い、治療効果の確認ならびに治療法の改善を目的とするものである。

2. 研究方法

フェニルケトン尿症：昭和50、51、52年度の班研究により全国から集めた早期治療例のその後の追跡調査を行った。さらに昭和53年に新しく新生児マス・スクリーニングにより発見された症例を加え、治療中の摂取フェニルアラニン（phe）量と血中phe値、身体発育値、発達指数、脳波所見その他の臨床症状ならびに臨床検査所見を詳細に調査した。

あわせて、食事療法や薬物療法を行った高フェニルアラニン血症についても同様の調査を行った。

メープルシロップ尿症：新生児マス・スクリーニングにより発見された症例について、診断時の側鎖アミノ酸値、臨床症状、治療中の摂取側鎖アミノ酸量と血中側鎖アミノ酸値身体発育、発達指数、脳波所見その他の臨床検査所見を詳細に調査した。

ホモシスチン尿症：昭和53年度も、確実なホモシスチン尿症は報告されていないが、新生児マス・スクリーニングにより、高メチオニン血症（食事療法の対象となる症例）が発見されており、

これらの症例につき診断時メチオニン値、治療中のメチオニン量と血中メチオニン値、肝機能、身体発育、発達指数、脳波所見、その他の臨床症状および臨床検査所見を調査した。

ヒスチジン血症：昭和52年度の班研究により全国より集めた早期治療例のその後の追跡調査を行った。さらに昭和53年度に新たにマス・スクリーニングにより発見された症例について、診断時の血中ヒスチジン値、血中ウロカン酸検査（Ireland, Readの薄層クロマトグラフィー法）、ヒスチジン負荷試験治療中の摂取ヒスチジン値と血中ヒスチジン値、身体発育、発達指数、脳波所見その他の臨床症状及び臨床検査所見を詳細に調査した。

ヒスチジン負荷試験：早朝空腹時にヒスチジン100mg/kgを経口負荷し、0、1、2、4時間後の血中ヒスチジン値を測定した。

ガラクトース血症：昭和50、51、52年度の班研究により全国から集めた早期治療例のその後の追跡調査を行った。さらに昭和53年に新しく新生児マス・スクリーニングにより発見された症例を加え、治療中の肝機能、尿細管障害、身体発育、発達指数、脳波所見、眼科的所見その他の臨床症状ならびに臨床検査所見を詳細に調査するとともに酵素学的検討も加えた。

本研究において3才未満は津守、稲毛式によりDQ測定を行い、3才以後は主としてwisc法を用いIQ測定を行った。

3. 研究成績及び考察

フェニールケトン尿症：昨年までの追跡例15例に加えて、新しくマス・スクリーニングにより発見された症例6例を加え、計21例について調査を行った。表1はその要点をまとめたものである。全身体発育は正常範囲内にあり、脳波所見でも全異常を認めなかった。

DQは調査の時点で生後6ヶ月に達していない症例20、21を除く19例について測定しているが、1例を除いて1～3才時点で正常範囲内にあった。

DQが2才6ヶ月時点で70と低値を示した症例8は、治療開始が生後90日であり、更に1才6ヶ月頃から3才まで血中phe値も16～20mg/dlと治療レベル（治療指針⁽¹⁾）より高い傾向にあった症例である。

PKUに対する食事療法は、長期にわたって自然蛋白を含む食品を制限しなければならない為、症例によっては離乳食の始まる6ヶ月ないし1才前後から血中phe値のコントロールができなくなる場合があり、これら血中phe値のコントロールが悪かった群と、比較的長期にわたって血中phe値を低値に維持しえた群との比較をDQ及びIQについておこなった。

乳時期より2才以降に至るまでの比較的長期間血中Phe値を低値に維持しえた症例1、5、9、11、13、15の6例と、1才前後から3才前後まで血中Phe値が高値を示した症例6、7、8、10の4例とをDQで比較すると、血中phe値を低値に維持しえた群のDQは、症例1が3才で110、症例5が2才で122、症例9が3才で108、症例11が1才6ヶ月で113、症例13が2才で114、

症例15が2才5ヶ月で正常と全例正常範囲内であった。他方血中phe値が高値を示した群のDQも症例6が3才で100、症例7が3才で112、症例8が3才で70、症例10が3才で95と症例8を除けば比較的良好な発達を示した。

次に両群をIQで比較すると、血清phe値を低値に維持した症例5では3才で116（田中ビネー）症例9では4才で91（大脇式）及び81（田中ビネー）に対し血中phe値が高値を示した症例6では4才で77（wisic）症例10では4才で83（田中ビネー）と血中phe値のコントロールが悪い例ではIQが低くなる傾向がみとめられた。

血中phe値を治療レベル（治療指針では乳児期：4-8mg/dl、幼児期：4-12mg/dl）に維持するのに必要な摂取phe量は症例により個体差があり、中には症例9の様に3-4才で14-17mg/kg/day、症例10では5-6才で10-11mg/kg/dayとかなりきびしい制限を加えなければならない例もある為食事治療を有効に且つ誤りなく行うためには医師による定期検診のみならず、栄養士による食事指導が不可欠である。本症に対する治療を成功させるには主治医、家族、栄養士の密接なチームワークの下で、頻回に血中phe値を測定しながら食事療法を続けることが必要と考えられた。

高フェニールアラニン血症：新生児マス・スクリーニングで発見された症例の中でphe制限療法をおこなった4例と生後6ヶ月で発見された1例計5例について調査した。（表2）。診断時の血中phe値は14-20mg/dlの間であった。症例1-3は食事療法により血中phe値が8mg/dl以下にコントロールされており、身体発育、脳波所見、発達指数に異常を認めていない。他方症例4と症例5は、phe制限のみでは精神運動の発育がみられず、5HT及びl-Dopaの投与により著しい臨床症状の改善のみられた症例である。症例4は6ヶ月から1才2ヶ月まで食事療法により血中phe値を1-5mg/dlにコントロールしていたが、定頭も不能であり、脳波所見では後頭部に棘波を認め、CTにて脳萎縮を認めた。1才2ヶ月より5HT、l-Dopaの投与が開始されているが、精神運動面では定頭、ねがえり、お坐りが可能となり、DQも7ヶ月時点の30より56（1才5ヶ月）と改善されている。又脳波所見でも棘波の減少が認められ、CTにて脳萎縮の改善をみている。症例5もほぼ同様の経過となっており、生後7ヶ月時点で定頭不安定、四肢を硬くする発作を1日1-2回認めておりCTにて脳萎縮を認めている。症例5に対しては生後7ヶ月半より5HT、l-Dopaの投与が試みられたが、投与後は定頭、お坐りが可能となり、又四肢を硬くする発作も消失するなど著しい効果が認められた。

これら2例はdihydropteridine reductaseの障害に基づく高フェニールアラニン血症と考えられる。

メープルシロップ尿症：新生児マス・スクリーニングにより5名の症例が発見されており死亡例は1名のみであった。今回の調査では5名中4名の報告がなされている（表3）。症例1は生後7日目より哺乳力の低下を認め9日目には無呼吸発作と意識レベルの低下をみている。生後10日目に入院、交換輸血、腹膜 流などの治療により生後15日より自発呼吸が再度認められたが、23日目より再度昏睡に至り生後39日目に敗血症を合併死亡した症例である。症例3及び4の場合も新生児期早期より発症しており、症例3では生後6日目より哺乳力の低下、後弓反張、ケイレンを認めており、症例4でも生後10日目の時点で哺乳困難、嗜眠傾向、低血糖を認めている。血中側鎖アミノ酸値と摂取側鎖アミノ酸量との関係をみると、血中側鎖アミノ酸値を治療レベル（治療指針では各側鎖アミノ酸とも2～5 mg/dl）に維持するために必要な摂取側鎖アミノ酸量は、ロイシンの場合80～140 mg/kg/day、イソロイシンは40～90 mg/kg/day、バリンは60～70 mg/kg/dayであった。身体発育は生存例3例ではほぼ正常、DQは症例4では6ヶ月の時点で正常であったが症例3は3ヶ月の時点で56であった。脳波所見では症例2は正常であったが、症例3及び症例4では棘波を認めた。

高メチオニン血症：新生児マス・スクリーニングで発見された高メチオニン血症の中で診断時メチオニン値が10 mg/dlをこえた2例につき調査した（表4）。症例1は診断時血中メチオニン値が mg/dl であり、以後低メチオニン食（25～30 mg/kg/day）にて治療中であり血中メチオニン値は1.2～4 mg/dl の間に維持されている。1才10ヶ月現在身体発育、肝機能は正常であり、DQも10ヶ月時点で正常であった。症例2は診断時血中メチオニン値が44 mg/dl と高値を示しており、今後低メチオニン食による治療を行う予定である。生後1ヶ月現在では身体発育、肝機能、脳波所見は正常であった。

ヒスチジン血症：昨年度の報告例18例に加えて、新生児マス・スクリーニングにより新たに発見された102例を加え、計120例について調査を行った（表5）。120例中、男児は53名（44%）、女児67名（56%）と男女差は認められなかった。生年月日では、昭和51年生まれが2名、52年が24名、53年が93名、54年が1名であった。診断時血中ヒスチジン値は5～25 mg/dl の間にあり、血中ウロカン酸はほぼ全例で陰性であった。経口的負荷試験では対照に比し負荷前値への著明な復帰遅延が見出されたが、かなり個体差も認められた（図1）。低ヒスチジン食による食事療法は、血中ヒスチジン値が10 mg/dl 以下の症例を除いて全例に試みられており、摂取ヒスチジン量20～90 mg/kg/day で血中ヒスチジン値は10 mg/dl 以下に維持されている。なお今回の調査では極端なヒスチジン制限によるヒスチジン欠乏症状が出現した例の報告は1例もなかった。身体発育は全例正常であり、DQも測定した59例中1才で85であった症例3～6を除き全例正常範囲内にあった。脳波は62例に施行されており、57例が正常、

5例が軽度の異常（低電位3例、鋭波1例、棘波？1例）を認めるのみであった。

ところで本症に対する治療の適否については未だ議論のある所であり、マス・スクリーニングで発見された症例の長期追跡調査はその意味でも極めて重要である。さらに患児の両親及び同胞の中で発見される未治療のヒスチジン血症に対する身体発育、発達指数等の調査を行ない治療指針の改善に努力する必要が指摘された。

ガラクトース血症：昨年度までの追跡例7例に加えて、新たにマス・スクリーニングによって発見されたGal-1-P-Uridyl Transferase 欠損症1例、エピメラゼ欠損症1例及びまだ酵素的検討のなされていない2例を加え計11例について調査した（表7）。治療は乳児期は無乳糖乳を用い離乳期以後も乳糖を含む食品の摂取をできるだけ避けている。身体発育は全例正常範囲、肝機能も症例9に肝細胞変性を認める以外異常はみられなかった。DQまたはIQは症例2、6、9では正常であるが、50日に治療開始した症例4は5才2ヶ月でIQ76（wisc法）、85日に開始した症例5では5才4ヶ月でIQ80（田中ビナー）と低値を示した。症例1はIQ51と最も低値であるが、この例は新生児期に重篤な大腸菌性髄膜炎に罹患しており、症例10も3ヶ月でDQ79であるが、この例は心室中隔欠損症を合併し時にチアノーゼを認める症例であり、これらの影響が大きいものと考えられる。白内障は症例4及び症例5で僅かな残存が認められる他、症例8でも72日目に認められているが、治療により改善傾向が認められている。

結 語

先天性代謝異常症のマス・スクリーニングにより発見された症例の治療経過の追跡調査を行った。調査対象例はフェニルケトン尿症21例、高フェニルアラニン血症5例、メープルシロップ尿症4例、高メチオニン血症2例、ヒスチジン血症120例、ガラクトース血症11例であり、いずれも若干の例外を除いては身体発育、DQ又はIQ、脳波所見、その他の臨床所見は概ね正常範囲にあり治療は順調に行われつつあることが確認された。

しかしながら、今後の長期追跡調査が新生児マス・スクリーニング計画を成功させるために是非必要であると考えられる。特にヒスチジン血症はその頻度が吾国において比較的高いものであり、計画的長期追跡調査及び同胞例への計画的調査は本症に対する治療法を確立する意味で極めて重要であることが指摘された。

文 献

- 1) 多田啓也、大浦敏明、北川照男、松田一郎、川村正彦、和田義郎：先天性代謝異常症の治療指針—新生児マス・スクリーニングの対象疾患 日本小児科学会誌 81：840 1977

本研究にあたり、貴重な症例の資料を御教示いただいた以下の先生方に深甚な謝意を表します。

また、各地区のスクリーニング担当の行政の方々にも併せて謝意を表します。

札幌医科大学	中田文輝・大柳和彦
弘前医科大学	横山雄
東北医科大学	成沢邦明・今野多助
新潟潟大	界林薫・浅見
山形大	林正操
日大	大和田良二郎・森
聖マリアンナ医科大学	藤田木木田菊磨宏・工
東大	鈴木赤太青木家田守捷正
埼玉小児保健センター	太木田木家田守捷正
慈恵医科大学	青木家田守捷正
都立清瀬病院	小杉三高松魚岡森山山坂多白長山鶴近周林山本
神奈川リハビリ病院	杉三高松魚岡森山山坂多白長山鶴近周林山本
横浜市大	三高松魚岡森山山坂多白長山鶴近周林山本
千葉大	高松魚岡森山山坂多白長山鶴近周林山本
群馬大	馬松魚岡森山山坂多白長山鶴近周林山本
名城病院	魚岡森山山坂多白長山鶴近周林山本
愛知コロニー	岡森山山坂多白長山鶴近周林山本
名古屋市大	森山山坂多白長山鶴近周林山本
信大	山山坂多白長山鶴近周林山本
富山中央	山中坂多白長山鶴近周林山本
岐阜大	卓坂多白長山鶴近周林山本
三重大	重坂多白長山鶴近周林山本
大阪市立小児保健センター	大坂山鶴近周林山本
静岡県立こども病院	大坂山鶴近周林山本
大阪市大	大坂山鶴近周林山本
大阪労災病院	大坂山鶴近周林山本
大阪府公衆衛生研究所	大坂山鶴近周林山本
滋賀県公衆衛生協会	大坂山鶴近周林山本
京都府大	大坂山鶴近周林山本
和歌山医大	大坂山鶴近周林山本
兵庫医大	大坂山鶴近周林山本
砂子療育園	大坂山鶴近周林山本
国立岡山病院	大坂山鶴近周林山本
島根県立中央	大坂山鶴近周林山本
山口県立中央	大坂山鶴近周林山本
広島大	大坂山鶴近周林山本
	矢野村場尾原原
	紀洋重
	昭臣・住山
	紀勇三源二昭
	田
	浦中
	敏丈
	男矢

豊中病院
高知中央

愛媛大
徳島大
長崎大

久留米大

熊本
熊本赤十字病院
宮崎医大
大分県立
鹿大

小堤

小倉英郎・日野千恵子
浜脇光範
新野正治
武田英二・伊藤・小川
井上正幸・福田友子
吉本雅昭・神戸正彦
岡田象二郎・一の瀬
行実・野田・寺沢・
芳野信・坂口・

篠塚

中村
浜田恵亮
山口房子
吉田隆行・白石恵美
吉田優子

(敬称略、順不同)

表1.

フェニエールケトン尿症の早期治療例追跡データ—

昭和58年

No	症例	生年月日	診断時 血中phe値	治療 開始	治療経過		身体発育	D Q	I Q	脳波所見
					摂取 Phe 量 mg/kg/day	血中 Phe 値 mg/100ml				
1	H.T.♀ 大飯	48.11.19	5日:53	15日	3~4才: 30-85	10~16	正常 (4才)	110 (8才)		正常 (4才)
2	R.A.♂ 大飯		31日:54	38日			正常 (1才)	105 (4ヶ月)		
8	N.Y.♂ 大飯		29日:42	31日			正常 (2才)	100 (9ヶ月)		正常 (8ヶ月)
4	T.U.♀ 大飯		45日:29	50日			正常 (1才)	130 (2才)		正常 (2才)
5	Y.N.♀ 愛知	49.12.11	5日:35	38日	3~4才: 50-80	4 - 8	正常 (4才)	122 (2才)	116 甲中ピネー (3才)	正常 (1才)
6	H.I.♂ 愛知	48.12.10	87日:39	90日	4~5才: 25-80	8-20 (Guthrie) 15-25	正常 (5才)	110 (8才)	77 WISC (4才)	正常 (2才)
7	K.I.♀ 愛知	51. 1. 4	6日:30	28日	2才~2才4ヶ月: 35-40 2才4ヶ月~3才: 25-30	18-26 20-21	正常 (2才9ヶ月)	112 2才8ヶ月		正常 (2才)
8	K.T.♂ 北海道	50. 1.16	80日:40	90日	3~4才: 25-80	6-10	正常 (4才)	2才6ヶ月 70		正常 (8才)
9	A.A.♀ 福岡	50. 1.18	50日:44	67日	3~4才: 14-17	6-12	正常 (4才)	4才 108 (8才)	81(甲中ピネー) 92 矢勝	
10	T.S.♂ 宮城	48. 7.21	80日:36	88日	4才1/2-5才: 12-14 5-5才1/2才: 10-11	4-12 5- 8	正常 (5才5ヶ月)	95 (3才)	4才1/2才 88(甲中ピネー)	正常 (6才2ヶ月)
11	K.H.♀ 愛知	51. 7. 5	16日:20 22日:32	35日	1~3ヶ月: 20-80 3~1才2ヶ月: 100-170 1~2才: 120-150 2~2.5才: 120-150	1-12 4-10 8-10 7- 8	正常 (2才6ヶ月)	113 (1才4ヶ月)		正常 (1ヶ月)

12	T. E. ♂ 静岡	52.11.13	7日:29.5 20日:40	20日	1-3ヶ月 : 35-40 3-6ヶ月 : 40-45 6-12ヶ月: 30-40	2-12 8-13 5-13	正常 (1才)	110 (6ヶ月)		正常 (6ヶ月)
13	S. I. ♀ 大分	51.1.22.4	7日:20↑ 26日:48	29日	1 - 2才 25	6-16	正常 (2才)	1才2ヶ月 114 (津守)		正常 (1才2ヶ月)
14	H. E. ♀ 北九州	52.12. 5	5日:20↑ 14日:32	15日						
15	J. H. ♂ 米国→坂	48.1.1.17	3日:ガリ 一陽性 21日:30	21日	ニューヨークで発見、3才 まで米国で治療	3才5ヶ月ま で 4 ~ 8	正常 (4才)	正常 (2才5ヶ月)		正常
16	K. M. ♂ 長崎	53. 2.20	16日:31	16日	~3ヶ月: 50-60 3~8ヶ月: 35-45	2 - 6 0 - 6	正常 (9ヶ月)	3ヶ月 109 (津守)		正常 (9ヶ月)
17	M. Y. ♀ 福岡	53. 3. 6	14日:55	25日	1ヶ月: 34 1~3ヶ月: 20-40 4~6ヶ月: 40-50 7~10ヶ月: 25	20 0 - 3 4 -18 4 - 8	正常 (9ヶ月)	4ヶ月 102 9ヶ月 正常		正常 (8ヶ月)
18	Y. W. ♂ 奈良	53. 6. 2	22日:48	25日	~3ヶ月: 35-45 3~4ヶ月: 45-55 5~6ヶ月: 30-35	2 - 8 6 -16 8	正常 (6ヶ月)	6ヶ月 99 津守 102 愛研		
19	N. Y. ♀ 兵庫	53. 8.23	16日:38	26日	4.5ヶ月 : 48	11	正常 (4.5ヶ月)	4.5ヶ月 115 (津守) EQ116		正常 (4.5ヶ月)
20	I. K. ♂ 和歌山	53. 9. 7	13日:50	15日	~23日: 22 1~2ヶ月: 40-70 3~4ヶ月: 48	50→115 1 - 8 4 - 8	正常 (4ヶ月)			正常 (4ヶ月)
21	T. Y. ♂ 富山	53.10.17	7日:23.6 9日:33.5 10日:35.3	11日	19日: 56 26日: 54 54日: 62 70日: 59	20 10 4 2以下	正常 (2ヶ月)			正常 (2ヶ月)

表2. 高フェニルアラニン血症の早期治療例追跡データベース

(昭和53年)

症例	生年月日	診断時 血中Phe値 mg/100ml	治療経過		身体発育	D Q	脳波	備考
			摂取Phe値 mg/kg/day	血中Phe値 mg/100ml				
1 N.Y.♂ 東京	53.1.17	5日: 8 28日: 14	70日: 50	4	正 常 (3ヶ月)			
2 S.S.♀ 愛知	53.3.22	6日: 4-6 12日: 6-8 21日: 13.5	1-2ヶ月: 35-45 2-3ヶ月: 40-60 8ヶ月~: free	2-4 4-8 12-13	正 常 (8ヶ月)	108 (8ヶ月)	正 常 (8ヶ月)	生後8ヶ月 challenge diet (3日間) 6→12.2mg/dl
3 M.K.♀ 奈良	53.3.30	4日: 12-20 15日: 6-8 21日: 12	1~2ヶ月: 70-80 3~5ヶ月: 45-60	4-8 (-)~4	正 常 (5ヶ月)		正 常 (1ヶ月)	challenge diet 20 mg/dlまで上昇 せず
4 M.S.♂ 広島	52.4.3	6ヶ月: 20↑ 7ヶ月: 20.3	7ヶ月: 30 8ヶ月-1才2ヶ月: 50 1才3ヶ月: 80	0-1 1-5 4	Phe制限では発達(-) 1才2ヶ月より 5HT > 投与開始 l-dopa 定額、ねがえり、お 坐りなどの運動可能 となった	80 (7ヶ月) 5HT 投与 ↓ l-dopa 56 (1才5ヶ月)	正 常 (7ヶ月) 棘波 (+) (11ヶ月) 棘波 ↓ (1才5ヶ月)	C T・脳萎縮 (1才2ヶ月) C T・脳萎縮 改善 (1才5ヶ月)
5 H.T. 北海道	53.5.9	5日: 10 16日: 20	2ヶ月: 50-70 3-7ヶ月: 60-80 8ヶ月: 80-90	2-3 2-9 2-10	7ヶ月 四肢を硬く する発作 1日1- 2回 首すわり(出) 7ヶ月半 5HT > 投与開始 l-dopa おすわり可能となる 発作も消失	87 遠城寺 55.6 津守 (7ヶ月) 7ヶ月相当遠城寺 (8ヶ月)	正 常 (3ヶ月)	7ヶ月 C Tにて脳萎縮あり

表3. メーブルシロソップ尿症の早期治療例追跡データ

(昭和53年)

No	症例	生年月日	診断 アミノ酸値	治療開始	治療経過		臨 床 症 状	脳波	DQ
					摂取 mg/kg/day	血中アミノ酸値 mg/100ml			
1	K.T.♂ 長崎	58. 5. 16	5日: Len20↑ 14日: Len215	10日 交換輸血 胸膜 13日 BCAA free Milk	15日-17日: Val Jsol	82 9.9 - 10.3 0.0 2 - 0.04	7日 哺乳力低 下 9日 無呼吸 意識↓ 15日 自発呼吸↑ 23日 再度意識 レヘル低 下 39日 死亡		
					20-22日: Val Jsol	4.0 - 5.8 11.5 - 15.1 0.2 - 0.8			
					27日: Val Jsol	4.0 17.4 0.1 4			
2	T.H.♀ 鹿児島	58. 10. 12	Len156 19日: Jsol 62 Val 92	24日	28日: Val Jsol	116 148 7.9		正 常 (38日)	
					38日-60日: Val Jsol	8.0 - 9.0 4.0 - 4.7 4.3 - 5.9			
					60日-66日: Val Jsol	6.9 7.1 2.0			
					76日: Val Jsol	62.6 121.2 6.8 7			
					15日-30日: Val Jsol	2.8 1.1 4 → 1 - 1.1 3.3 - 4.3			
3	K.S.♀ 滋賀	58. 8. 5	Len319 6日: Jsol 65 Val ? Len715 11日: Jsol 96 Val ?	11日 補液 15日 BCAA free Milk	2-3ヶ月: Val Jsol	4.8 (-) → 1.6	6日 後弓反張 けいれん 哺乳力(-) 2ヶ月 口内炎、皮膚 炎	56 津守 3ヶ月 散在性の 棘波頻発 (1ヶ月) (2ヶ月) (3ヶ月) (4ヶ月)	
					4ヶ月: Val Jsol	2.2 2.3 2.0			
					10-20日: Val Jsol	1.3 - 1.6 0.3 - 1.2 0.1 - 1.6			
					20日-30日: Val Jsol	0.3 - 4.1 0.3 - 1.6 3 0.1 - 4.5			
					3ヶ月-6ヶ月: Val Jsol	5.0 2.0 - 1.9 4 1.0 - 7.0			
4	K.F.♀ 福岡	58. 7. 5	Len258 10日: Jsol 61 Val 109	10日	10-20日: Val Jsol	1.3 - 1.6 0.3 - 1.2 0.1 - 1.6	10日 哺乳困難嗜眠 傾向 血糖 40mg/dl 14日 C T 正常	左前頭及び 後頭部に棘 波 (21日)	正常 (6ヶ月)
					20日-30日: Val Jsol	0.3 - 4.1 0.3 - 1.6 3 0.1 - 4.5			

表4. 高メチオニン血症の早期治療例追跡データ

(昭和53年)

No	症例	生年月日	診断メチオニン値 mg/100ml	治療経過		身体発育	肝機能	D Q	脳波	尿中ホモチスチン
				時間 メチオニン値 mg/100ml	摂取メチオニン量 mg/kg/day					
1	T.S.♂ 大 阪	52.3.8	: 16	10ヶ月-1才: 25-30 1才-: 25	2-4 12-4	正常 (1才10ヶ月)	正常 (1才10ヶ月)	114津守 (10ヶ月) 98愛研式 (10ヶ月)		(-)
2	T.Y.♀ 大 阪	53.12.15	4日: 6 21日: 33 29日: 20↑	1ヶ月: 35	44.0	正常 (1ヶ月)	正常 (1ヶ月)		正 常 (1ヶ月)	(-)

表5. ガラクトース血症の早期治療例追跡データ

No	症例	診断時 (ガラクトース 値)	治療開始	治療経過				脳波	備 考	
				身体発育	D Q	肝機能	尿管 障害			白内障
1	N.N.♂ 大 阪	30日	45日	正 常 (5才)	51 (4才)	正 常	(-)	(-)	局所性棘波 及び高圧除 波(4才)	新 生 児 期 化 膿 性 髄 膜 炎 罹 患
2	H.M.♂ 大 阪	11日	12日	正 常 (5才6ヶ月)	119 鈴木ビネー (4才9ヶ月) 99 wisc (5才6ヶ月)	正 常	(-)	(-)	正 常 (5才6ヶ月)	Gal-1-P-Uridyl transferase 欠損
3	C.O.♀ 静 岡	40日 (32mg/dl)	47日	正 常 (4才7ヶ月)	100 鈴木ビネー (4才7ヶ月)	正 常	(-)	初診時(+) 1才以後消 失	正 常 (3才)	Gal-1-P-Uridyl transferase 0.56 μmole/gHb
4	R.S.♀ 愛 知	45日 (42mg/dl)	50日	正 常 (6才)	108 (4才6ヶ月) 76 wisc (5才2ヶ月)	正 常	(-)	スリットラ ンプにて(+) 視力障害(-)	異 常 鋭 波 (5才10ヶ月)	Gal-1-P-Uridyl transferase 0 μmole/gHb

5	S. T. ♀ 宮城	80日	85日	正常 (6才)	80 田中ピネー (5才4ヶ月)	正常 (6才)	(-)	(+) 視力障害(-)	正常 (5才)	Gal-1-P Uridyl transferase 欠損
6	K. T. ♂ 青森	75日	80日	正常 (4才)	102 (4才)	正常 (4才)	(-)	(-)	正常 (2才)	Gal-1-P-Uridyl transferase 欠損
7	A. M. ♀ 愛知	5日	13日	正常 (1才3ヶ月)	正常 (1才3ヶ月)	正常	(-)	(-)		Gal-1-P-Uridyl transferase 低下
8	K. K. 高知	72日 (30 mg/dℓ)	75日					初診時 (+) 治療により 改善傾向(+)	律動の乱れ 及び発作波 (3ヶ月)	
9	K. F. ♂ 北海道	(10 mg/dℓ)	68日	正常 (3ヶ月)	正常	肝細胞変 性(2ヶ月)		(-)	正常 (2ヶ月)	UDP-Gal-4-エピメララーゼ活 性(正常の18%) 血清Met 17 mg/dℓ (2ヶ月)
10	M. K. ♀ 熊本	21日 (370 mg/dℓ)		時にチア ノーゼ 体重増 1日23g	79 (3ヶ月)		(-)	(-)	正常 (3ヶ月)	Gal-1-P-Uridyl transferase 欠損 VSPの合併あり
11	Y. I. ♂ 長崎	15日 (14-16mg/dℓ)	16日	正常 (4ヶ月)		正常	(-)	(-)		
	S. S. ♀ 大阪	120日 (20 mg/dℓ)	135日	正常 (1才)	97 (6ヶ月) 100 (1才)	GOT 70 γ-GTP43	(-)	(-)	正常 (9ヶ月)	Gal-1-P-Uridyl transferase 正常の46%
	K. M. 大阪	23日 (16 mg/dℓ)								Gal-Kinase 正常の40-45%

表6. ヒステチジン血症の早期治療例追跡データー

(昭和53年)

No.	症例	生年月日	診断時 ヒステチジン値 (ng/100ml)	治療		身体発育	D Q	脳波	尿塩化第二 鉄反応		血ウロカン 中酸	ヒステチジン 血症の 性
				摂取ヒステチジン量 mg/kg/day	血中ヒステチジン値 mg/100ml				初診時	負荷時		
1-1 ①	N.I.♀ 北海道	51. 2.11	7~20	1~2才 : 40~70 2才~ : 30~60	6-14 8-12	正常 (2才) 遠城寺 159	120-180 2才5ヶ月 遠城寺 159	正常 (2才5ヶ月)	+	(-)	正常の 1/3	
1-2	T.C.♀ 北海道	53. 2.17	12-16	2~6ヶ月 : 40~60 6ヶ月 : 50~70	4-6 2-10	正常 (10ヶ月)	140 6ヶ月 遠城寺 108	正常 (6ヶ月)		(-)	欠損	
1-3	C.K.♀ 北海道	53. 4.25	8-16	3~6ヶ月 : 80 6ヶ月 : 60~80	2-9 4-8	正常 (8ヶ月)	106 (8ヶ月) 遠城寺 108	正常 (1ヶ月)		(-)	欠損	
1-4	A.S.♀ 北海道	53.10.16	8-12	1~2ヶ月 : 50~70 3ヶ月 : 20 4ヶ月 : 75	4-7 2 3-7	正常 (4ヶ月)		正常 (1ヶ月)		(-)	欠損	
2-1	U.O.♀ 宮城	53. 7. 2	5	2-3ヶ月 : free 3-5ヶ月 :	4-5 2-3	正常 (6ヶ月)		正常 (1ヶ月)		(-)		
2-2	U.N.♀ 福島	53.10.17	12-15	1-2ヶ月 : 50 2ヶ月 : 35-40	12-45 3-4	正常 (2ヶ月)		正常 (1ヶ月)	(-)	(-)		
2-3	M.I.♀ 宮城	53.11. 2	14-17	1ヶ月 : 50 2ヶ月~ : 30-35	7-11 3-4	正常 (2ヶ月)		正常 (1ヶ月)		(-)		
3-1 ⑥	T.N.♀ 神奈川	52. 7. 6	8-10	6~12ヶ月:55-60 1才~ : free	4-6 6-9		100↑ 1才			(-)	対象の 1/5	
3-2 ②	U.I.♀ 神奈川	52. 8. 9	6-13	6-12ヶ月: 30 1才 : 30-40	2-4 2-11	正常 (1才4ヶ月)	100↑ (7ヶ月) 100↑ (1才)			(-)	著明に 低下	

3-3 ④	S.H. ♂ 千葉	52. 8. 15	8-10	3~6ヶ月 : free 1才 :	4-6 8	正常 (1才)	100 (1才)		(-)
3-4	K.Y. ♂ 埼玉	52. 8. 31	8-10	2ヶ月 : 30 3-4ヶ月 : 40-50 6-11ヶ月 : 30 1才 : free	2 5-8 2-6 5-6	正常 (1才)	95 (1才)	正常 (6ヶ月) (1才)	
3-5 ⑤	K.O. ♂ 千葉	52. 10. 12	6-10	3-6ヶ月 : 25 6-12ヶ月 : 30-40	3-4 3-6	正常 (1才2ヶ月)	100↑ (1才)	正常 (1ヶ月)	(-)
3-6 ③	M.O. ♀ 神奈川	52. 10. 14	8-10	3-6ヶ月 : 50 6-12ヶ月 : 30-35	3-6 2-8	ねがえり (1才)	100 (3ヶ月) 85 (6ヶ月) 85 (1才)		(-)
3-7	M.N. ♀ 千葉	53. 1. 2	8-10 (145)	3ヶ月 : 30-35 3-6ヶ月 : 30 6-12ヶ月 : 20-30	2-4 4-6 5-10	正常 (1才)	100 (4ヶ月) 100 (7ヶ月) 100↑ (1才)		(-)
3-8	N.M. ♂ 埼玉	53. 1. 11	6-12	1ヶ月 : 30 2-5ヶ月 : 50 6-8ヶ月 : 40 10ヶ月 : 30	2以下 4-8 3-5 4-5	正常 (1才)	100 (6ヶ月)	正常 (8ヶ月)	(-)
3-9	N.I. ♂ 東京	53. 1. 27	10 (17)	-3ヶ月 : 45-50 3-6ヶ月 : 35-40 6-12ヶ月 : 30-35	4-5 4-5 4-12	正常 (1才)	100 (3ヶ月) 100↑ (6ヶ月) 100↑ (1才)	低電位 (1ヶ月)	(-)
3-10	A.K. ♀ 東京	53. 6. 27	6-12	-3ヶ月 : 35-45 3-6ヶ月 : 28-32	2-7 2-5	正常 (6ヶ月)	100↑ (6ヶ月)	低電位 の傾向 (1ヶ月)	(-)
3-11	F.T. ♂ 東京	53. 8. 12	8-10	-3ヶ月 : 45-70 3-5ヶ月 : 35-40	6-7 8	正常 (8ヶ月)	100 (8ヶ月)		
3-12	H.Y. ♂ 東京	53. 9. 8	4-8	1-4ヶ月 : 40-55	6-8	正常 (3ヶ月)		正常 (1ヶ月)	(-)

No	症例	生年月日	診断時 ヒスチジン値 mg/100ml	治療経過		身体发育	D Q	脳波	尿塩化第二 鉄 反 応		血ウ ロ カ ン 中酸	活 ヒスチジン セ性
				摂取ヒスチジン量 mg/kg/day	血中ヒスチジン値 mg/100ml				初診時	負荷時		
3-13	T.K.♀ 東京	58.9.17	8-13	1ヶ月 : 55 1-2ヶ月 : 45 2-3ヶ月 : 35-45	7 3-2 5	正常 (3ヶ月)	100 (3ヶ月)	正常 (1ヶ月)	(-)	(-)		
3-14	A.H.♀ 東京	58.9.28	8	1-2ヶ月 : 40-45 2-3ヶ月 : 26	8 3-6	正常 (3ヶ月)				(-)		
3-15	T.N.♂	58.10.3										
3-16	K.O.♂ 東京	58.10.4	4-8	-3ヶ月 : free	6-7	正常 (3ヶ月)	100 (3ヶ月)			(-)		
4-1	A.Y.♂ 神奈川	52.5.19	8.1	2ヶ月 : 20 血中ヒスチジン 3-7ヶ月 : 3-5mg/dl に調節	2 2-6	正常 (6ヶ月)		正常 (1ヶ月)		(-)		欠損
4-2	S.O.♀ 神奈川	52.12.8	15	1-2ヶ月 : 6ヶ月-1才 : 1才- : 30-60	8-13 5-7 4-7	正常 (1才3ヶ月)	115	正常 (1才3ヶ月)		(-)		
5-1 ⑦	M.N.♂ 愛知	52.9.15	6 (10.8)	3-6ヶ月 : 25-35 6-12ヶ月 : 30-50 1才- : 40	3-6 5-9 7-8	正常 (1才2ヶ月)	108 (1才)	正常 (1才)		(-)		
5-2	M.H.♂ 愛知	52.12.5	11-12	2-3ヶ月 : 30~ 3-4ヶ月 : 40~ 4-12ヶ月 : 50-60	8-5 3-6 5-10	正常 (1才)	181(3ヶ月) 119(6ヶ月) 115(9ヶ月) 113(1才)					
5-8 ⑧	U.I.♂ 静岡	52.12.20	10.60 9.64	~1.5ヶ月 : 23-33 1.5~8ヶ月 : 45 3-12ヶ月 : 30-80	0.81-2.0 4-5 4-5	正常 (1才)	108 (1才)		(-)	(-)		

5-4	N. K. ♀ 愛知	53. 1. 27	1 0.8 (2.25)	2-3ヶ月 : 33-53 3-6ヶ月 : 15-25 7-10ヶ月 : 30-50	2-7 6-8 10-12			112 (6ヶ月)	正常 (2ヶ月)		(-)	
5-5	M. T. ♀ 愛知	53. 2. 4	1 3.6	~3ヶ月 : free 3~7ヶ月 :	8-13 4-6			正常 (7ヶ月)			(-)	
5-6	T. O. ♂ 静岡	53. 2. 10	4 - 6 (8-13)	3ヶ月 : 6ヶ月 : free 8ヶ月 :	7.8 2以下 (Guth) 1 3.2			正常 (8ヶ月)			(-)	
5-7	M. T. ♀ 新潟	53. 4. 21	1 0.4	1~3ヶ月 : 18-30	2-3			正常 (3ヶ月)			(-)	欠損
5-8	K. Y. ♀ 新潟	53. 4. 25	1 0	3-5ヶ月 : 20-40	2-4			正常 (4ヶ月)	正常 (5ヶ月)		(-)	欠損
5-9	T. H. ♀ 新潟	53. 5. 24	6	1~5ヶ月 : 20-40 6ヶ月 : 60 7ヶ月 : 30	1-2 6 2			正常 (7ヶ月)	正常 (7ヶ月)		(-)	欠損
5-10	J. H. ♀ 愛知	53. 9. 7		1~4ヶ月 : 30-40	3-5							
6-1 ⑧	M. S. ♂ 大阪	52. 3. 1	1 2-16	6-12ヶ月 : free 1才 ~	6 6-8			正常 (1才10ヶ月)	105(10ヶ月) 遠城寺 : 82 100(1才9ヶ月) K式 95		(-)	
6-2 ⑨	A. K. ♀ 大阪	52. 3. 17	5日 : 6 21日 : 6	1才11ヶ月 : free	6-8			正常 (1才11ヶ月)	108 (1才11ヶ月) 遠城寺		(-)	
6-3 ⑩	R. M. ♀ 大阪	52. 4. 8	5日 : 8-12 14日 8	1才9ヶ月 : free	6			正常 (1才9ヶ月)	114 (1才9ヶ月) 遠城寺		(-)	

No	症例	生年月日	診断時 ヒスチジン値 mg/100ml	治療		経過		身体發育	D Q	脳波	尿塩化第二 鉄 反応		血ウ ロカ ン 中酸	活 ヒス チ ダ ー ゼ 性
				摂取ヒスチジン量 mg/kg/day	血中ヒスチジン値 mg/100ml	初診時	負荷時							
6-4 ⑧	T. N. ♂ 大阪	52. 4. 9	5日: 12-16 14日: 10 52日: 9	1才9ヶ月: free	4-6 7.3	正常 (1才9ヶ月)	130 (1才9ヶ月) 遠城寺				(-)			
6-5 ⑩	W. F. ♀ 大阪	52. 10. 6	6-9	3-6ヶ月: 40-50 6-12ヶ月: 40-50	4-6 2-6	正常 (9ヶ月)	100 (4ヶ月) 愛研 89				(-)			
6-6 ⑫	Y. M. ♀ 大阪	52. 11. 4	8-12	4-5ヶ月: free 6-7ヶ月: 20 8ヶ月: 40-50	4-10 0-4 4-6	正常 (8ヶ月)	114 (3ヶ月) 85 愛研				(-)			
6-7 ⑬	M. I. ♀ 大阪	52. 12. 3	8-12	2-3ヶ月: 30 5-7ヶ月: 40-50 50	0-2 2-4 6-8	正常 (7ヶ月)			正常 (1ヶ月)		(-)	低下		
6-8	H. K. ♀ 兵庫	53. 4. 29	6	3ヶ月: 80 4ヶ月: 66 5ヶ月: 46-48	4-6 8-10 4-8	正常 (5ヶ月)			正常 (5ヶ月)		(-)	(-)		
6-9	T. K. ♀ 兵庫	53. 4. 29	8	3ヶ月: 82 4ヶ月: 53 5ヶ月: 50	6-8 4-6 6-8	正常 (5ヶ月)			正常 (4ヶ月)		(-)	(-)		
6-10	K. O. ♀ 大阪	53. 5. 17	10	~3ヶ月: free 3~4ヶ月: free	6-8 4-6	正常 (1ヶ月)					(-)	(+)		
6-11	S. F. ♀ 奈良	53. 5. 26	8-10	~1ヶ月: 90-100 1~2ヶ月: 50-60 4ヶ月: free	4-8 (-) 2 3→5	正常 (4ヶ月)			正常 (1ヶ月)		(-)			
6-12	T. K. ♂ 大阪	53. 7. 28	6-8	1-2ヶ月: free 3ヶ月: free 4ヶ月: free	6-8 4 10	正常 (2ヶ月)								

6-13	E. F. ♀ 大阪	53. 9. 16	4-6	1ヶ月 2ヶ月 3-4ヶ月 : free : 40	6-8 8-12 4-6	正常 (3ヶ月)				(←)
6-14	M. H. ♀ 和歌山	53. 9. 20	8-12	2ヶ月 : 60 3ヶ月 : 60	2-4 6-8	正常 (3ヶ月)				(←)
6-15	E. T. ♀ 大阪	53. 10. 3	6-8	1~2ヶ月 : free	6-8	正常 (2ヶ月)				(←)
6-16	H. A. ♂ 大阪	53. 10. 31	12	1ヶ月 : free	6-8	正常 (1ヶ月)				(←)
6-17	K. T. ♂ 大阪	53. 11. 7	6-8	1ヶ月 : free	6-8	正常 (1ヶ月)				(←)
6-18	S. K. ♂ 大阪	53. 11. 13	5日: 12 18日: 8-12	1ヶ月 : 80	4	正常 (1ヶ月)	155 (1ヶ月)			(←)
7-1	J. F. ♂ 滋賀	53. 5. 2	18日: 104	2-3ヶ月 : 30-37 3-4ヶ月 : 35 5-7ヶ月 : 20-25	2-6 9-13 2-6	正常 (7ヶ月)				
7-2	M. K. ♀ 和歌山	53. 6. 30	6-12日: 6-8 18日: 116	1-2ヶ月 : 30-40 2-3ヶ月 : 50	13-2.6 2.6	正常 (2ヶ月)				
7-3	T. F. ♂ 兵庫	53. 7. 7	6日: 6 18日: 8 21日: 65	1-2ヶ月 : 15-20 2ヶ月 : 60 3-5ヶ月 : 60	0-2 1-3 2-3					
7-4	U. H. ♀ 滋賀	53. 8. 19	20日: 148	1-2ヶ月 : 37-43 2-3ヶ月 : 35-40	10 2	正常 (3ヶ月)	134 (2ヶ月)			(←)

No	症例	生年月日	診断時 ヒサジン値 mg/100ml	治療経過		身体發育	D Q	脳波	尿塩化第二 鉄反応		血ウ ロカ ン 中酸	活 ヒ ス テ ラ ム セ 性
				摂取ヒサジン量 mg/kg/day	血中ヒサジン値 mg/100ml				初診時	負荷時		
7-5	K.U. ♂ 京都	53. 11. 10	25日	1-2ヶ月 : 30-35	5 - 6						(-)	
7-6	M.H. ♀ 京都	53. 6. 6		1ヶ月 : free	2 - 6						(-)	
8-1 ⑩	H.M. ♂ 岡山	52. 5. 31	7日: 12-20 20日: 12-20 30日: 8	5-6ヶ月 : 23 6-12ヶ月: free 1才 ~ : free	2 - 6 4 - 8 6 - 8	正常 (1才)	114 (1才6ヶ月)				(-)	
8-2	S.H. ♀ 岡山	53. 3. 25	45日: 6	1-6ヶ月 : 50 6-9ヶ月 : free	2 - 6 4 - 8	正常 (9ヶ月)					(-)	
8-3	H.T. ♀ 岡山	53. 4. 7	45日: 4-6	1-5ヶ月 : 40-55 6-7ヶ月 : free 8ヶ月 : 70-80	2 - 6 8 ~ 10以上 8 ~ 10	正常 (8ヶ月)					(-) (+)	
8-4	M.H. ♀ 山口	53. 6. 10	6日: 6 16日: 8 28日: 10-12	1ヶ月 : free 1-2ヶ月 : 15-30 2-3ヶ月 : 30-50 3-6ヶ月 : 45-50	9.1 0.6-8 2 2 - 6	正常 (6ヶ月)	(4ヶ月) 遠城寺式 ほぼ正常	正常 (8ヶ月)			(-)	(-)
8-5	S.K. ♀ 岡山	52. 6. 18	1ヶ月: 6-8	1-8ヶ月 : 50-60 9-1才6ヶ月: 60-80 (free)	2 - 8 4 - 6	正常 (1才6ヶ月)					(-)	
8-6	H.A. ♀ 島根	53. 7. 10	1ヶ月: 6 3ヶ月: 16	1ヶ月 : free 2ヶ月 : free 3ヶ月 : free	6 9 16	正常 (3ヶ月)		正常 (3ヶ月)				
8-7	K.T. ♂ 山口	53. 7. 23	16日: 12 22日: 8.3	1ヶ月 : 20-25 1-3ヶ月 : 60-70 3ヶ月 ~ : 35-55	0 - 1 2 - 5 2 - 8	正常 (5ヶ月)	遠城寺式 ほぼ正常 (5ヶ月)	正常 (2ヶ月)			(-)	(+)

8-8	K.W. ♂ 山口	53. 7. 26	27日: 86	1-3ヶ月 : 50-70 3ヶ月~ : 50-85	1-4 3-5	正常 (4ヶ月)	遠城寺式 ほぼ正常 (3ヶ月)	正常 (1ヶ月)	(-)
9-1	S.M. ♀ 高知	53. 2. 16	6日: 8 9日: 8 1ヶ月: 137	5ヶ月 7ヶ月 8ヶ月	4 8 6-8	正常 (7ヶ月)	97 (2ヶ月)	正常 (2ヶ月)	
9-2	Y.O. ♀ 高知	53. 3. 11	6日: 6 9日: 8 39日: 139	2ヶ月 : 70-80 3-6ヶ月 :	4 2-4	正常 (5ヶ月)	正 常 (5ヶ月) 遠城寺式		(-)
9-3	T.N. ♂ 香川	53. 3. 30	45日: 172 60日: 166	2-3ヶ月 : 30 3-6ヶ月 : 20-28 6-9ヶ月 : 15-25	3-4 4-6 3-6	正 常 (9ヶ月)	120 (3ヶ月) 116 (5ヶ月)	正 常 (1ヶ月) (9ヶ月)	0.41 /mole/ hr/g
9-4	D.A. ♂ 徳島	53. 5. 12	40日: 11.2	1-3ヶ月 : 15-25 3-7ヶ月 : 25-40	0-1 4-8	正 常 (7ヶ月)	112 (6ヶ月)	正 常 (1ヶ月)	0.27 /mole/ hr/g
9-5	Y.W. ♂ 高知	53. 5. 20	4日: 6 7日: 4-6	1-2ヶ月 : 5-7ヶ月 :	4-6 6-8	正 常 (6ヶ月)	正 常 遠城寺式 (6ヶ月)	正 常 (1ヶ月)	
9-6	M.T. ♀ 大阪	53. 6. 6	6日: 6-8 9日: 8 24日: 10-12	普ミルク : 低ヒス 1 : 1					(-)
9-7	S.I. ♀ 香川	53. 6. 16	29日: 97 36日: 149	1-3ヶ月 : 30-42 3-6ヶ月 : 25-35	4-6 3-6	正 常 (6ヶ月)	138 (4ヶ月) 110 (6ヶ月)	正 常	0.89 /mole/ hr/g
9-8	K.K. ♀ 香川	53. 7. 10	25日: 109 31日: 10	1-3ヶ月 : 40-50 3-5ヶ月 : 25-35	3-6 3-6	正 常 (5ヶ月)	118 (3ヶ月)	正 常	0.89 /mole/ hr/g
9-9	M.F. ♀ 香川	53. 7. 29	27日: 57 40日: 9.1	1-3ヶ月 : 30-45 3-5ヶ月 : 28-32	3-5 3-5	正 常 (5ヶ月)	108 (2ヶ月)	正 常	1.96 /mole/ hr/g

No	症例	生年月日	診断時 ヒスチジン値 mg/100ml	治療経過		身体発育	D Q	脳波	尿塩化第二 鉄反		血コロカ ン酸	活 ヒスチ ダーゼ 性
				摂取ヒスチジン量 mg/kg/day	血中ヒスチジン値 mg/100ml				初診時	負荷時		
9-10	K.M. ♂ 徳島	53. 8. 12	20日: 127 29日: 14.6 31日: 165	1ヶ月 : 46 1-3ヶ月 : 25-35 3-4ヶ月 : 25-35	6-7 2-3 2-6	正常 (3ヶ月)	117 (2ヶ月)	正常 (1ヶ月)				0.53 μmole/ hr/g
9-11	T.T. ♂ 愛媛	53. 9. 6	30日: 7.6	1-3ヶ月 : 25-35	0.3-2.3	正常 (3ヶ月)						
9-12	Y.N. ♀ 香川	53. 10. 19	28日: 109 32日: 12.4	1ヶ月 : 50 1-2ヶ月 : 30-50	7.0 3-6	正常 (2ヶ月)		正常 (1ヶ月)				0.24 μmole/ hr/g
10-1 ⑩	T.Y. ♂ 熊本	52. 11. 6	15日: 15 3日: 15	1-3ヶ月 : 28-40 6ヶ月 : free 7ヶ月-1才: 20-45	2-6 15.2 4-8	正常 (1才)	109 (6ヶ月)	正常 (6ヶ月)			(-)	(-)
10-2 ⑩	A.N. ♀ 熊本	52. 12. 12	23日: 11.2	40-70日: 40 8-11ヶ月: free	2-4 6-8	正常 (11ヶ月)	94 (8ヶ月)	正常 (8ヶ月)			(-)	(-)
10-3	M.N. ♀ 福岡	53. 1. 6	47日: 156	2-6ヶ月 : 28-41 11ヶ月 : 40	2以下-2 6	正常 (11ヶ月)	正常 (6ヶ月)	正常 (6ヶ月)			(-)	(-)
10-4	K.A. ♂ 宮崎	53. 2. 19	96日: 6	3-7ヶ月 : 30 9ヶ月 : 30 10ヶ月 : 30	2-4 1.3 8	正常 (10ヶ月)		正常 (3ヶ月)			(-)	(-)
10-5	Y.M. ♀ 福岡	53. 3. 28	7日: 146 21日: 14.3 26日: 14.3	1ヶ月 : 25-50 2-6ヶ月 : 30-40 6-8ヶ月 : 30-40	1-3 2-6 4-8	正常 (8ヶ月)	正常 (6ヶ月)	正常 (1ヶ月)			(-)	(-)
10-6	Y.T. ♀ 熊本	53. 3. 29	30日: 12	1-3ヶ月 : 40-50 5-7ヶ月 : 60-free 8ヶ月 : 40+α	2-5 4-12 6-8	正常 (8ヶ月)	111 (3ヶ月)	正常 (3ヶ月)			(-)	(-)

10-7	S.M.♀ 熊本	53. 5.14 15日:118	1-2ヶ月 : 40 3ヶ月 : 70 4-6ヶ月 : 80+α	2-4 8 6~8	正常 (6ヶ月)	180(3ヶ月) 正常 (6ヶ月)	(→)
10-8	D.K.♂ 熊本	53. 5.17 16日:16	1-2ヶ月 : 40 3-4ヶ月 : 50 7ヶ月 : 50-free	2-8 4-6 6-8	正常 (7ヶ月)	149 (3ヶ月)	
10-9	Y.S.♂ 熊本	53. 7.18 23日:12	1-2ヶ月 : 40-50 3ヶ月 : free 3-5ヶ月 : 45-50	2-6 16 6	正常 (5ヶ月)	150 (5ヶ月)	
10-10	H.M.♀ 熊本	53. 7.28 30日: 8	1-2ヶ月 : 50-60 3-4ヶ月 : 80 5ヶ月 : free	2-4 4 4-6	正常 (5ヶ月)	正常 (4ヶ月)	(→)
10-11	C.K.♀ 鹿兒島	53. 8.15 47日: 6	1ヶ月 : 30 2ヶ月 : 30-40 4ヶ月 : free	8 2 2以下	正常 (4ヶ月)	正常 (1ヶ月)	(→)
10-12	T.M.♂ 福岡	53. 8.26 88日:12 98日:10	3ヶ月 : 50	3	正常 (3ヶ月)	正常 (3ヶ月)	(→)
10-13	M.M.♀ 熊本	53. 9.12 28日:10	1-2ヶ月 : 40 2-3ヶ月 : 50-55 3ヶ月 : free	6 2-4 10	正常 (3ヶ月)		(→)
10-14	Y.T.♀ 福岡	53. 9.18 6日: 8 20日: 6 30日: 7.7	1-2ヶ月 : 60-80 3ヶ月 : free	2-3 29	正常 (3ヶ月)	正常 (1ヶ月)	(→)
10-15	R.K.♂ 熊本	53. 9.18 7日:12 17日:12	1-2ヶ月 : 35-45 3ヶ月 : 60 3ヶ月 : free	0.6-2 6-8 4	正常 (3ヶ月)	正常 (1ヶ月)	(→)
10-16	T.F.♂ 熊本	53. 9.22 16日:12 30日: 8	1-2ヶ月 : 40-50 2ヶ月 : free 3ヶ月 : 50	2-6 12 8	正常 (3ヶ月)	正常 (2ヶ月)	(→)

No	症例	生年月日	診断時 ヒスタジン値 mg/100ml	治療 摂取ヒスタジン量 mg/kg/day		経過 血中ヒスタジン値 mg/100ml		身体発育	D Q	脳波	尿塩化第二 鉄反応時		血ウ ロカ ン 中酸	ヒ活 スタ ダ ー 性
				mg/kg/day	mg/100ml	mg/100ml	初診時				負荷時			
10-17	J. I. ♂ 熊本	53.10.5	16日: 20 20日: 12	1ヶ月: 30 1-2ヶ月: 50	4 4-6	4 4-6	正常 (2ヶ月)	90 (3ヶ月)	低電位 (1ヶ月)			(-)		
10-18	M. S. ♂ 鹿兒島	53.10.7	20日: 8	1-2ヶ月: free	4-6	4-6	正常 (2ヶ月)					(-)		
10-19	K. I. ♂ 熊本	53.10.19	5日: 8 20日: 8	21日: 50 30日: 60 55日: 73	2 4-5 4-6	4-6	正常 (2ヶ月)					(-)		
3-17	J. Y. ♂ 東京	51.11.30	5日: 6 13日: 6 20日: 106	2-9ヶ月: 40-50 10ヶ月-1才2ヶ月: 20-30 1才4ヶ月-2才: 40-90	2-6 5-9 4-6	2-6 5-9 4-6	正常 (2才)	111 (1才2ヶ月)	境界領域高 電位徐波及 心線波 (2才)			(-)		
3-18	A. M. ♀ 千葉	52.12.6	4日: 6 15日: 3以上 40日: 149	1-4ヶ月: 40-50 4-9ヶ月: 40-55 9ヶ月~: 55-free	0-5 8-7 6-10	0-5 8-7 6-10	正常 (1才)	127 (1才)	正常 (6ヶ月)			(+) (-)		
3-19	Y. T. ♀ 千葉	52.12.26	5日: 6 28日: 8 45日: 5.7	1-3ヶ月: 25-30 3-6ヶ月: 40-47 6ヶ月-1才: 55-free	2-6 2-6 2-6	2-6 2-6 2-6	正常 (1才)	108 (1才)	正常 (1ヶ月)			(-)		
3-20	R. N. ♀ 埼玉	53.3.2	6日: 6 45日: 8 60日: 6	3-10ヶ月: 50	4-6	4-6	正常 (10ヶ月)					(-)		
3-21	M. B. ♀ 埼玉	53.3.13	5日: 10 30日: 10	2-4ヶ月: 50 5-10ヶ月: 30	6-10 6	6-10 6	正常 (10ヶ月)	100 (5ヶ月)	正常 (6ヶ月)			(-)		
3-22	T. K. ♂ 埼玉	53.3.20	4日: 6 20日: 8	1ヶ月: free 2-4ヶ月: free 6-10ヶ月:	6 3-4 6-8	6 3-4 6-8	正常 (10ヶ月)	112 (9ヶ月)	正常 (9ヶ月)			(+)		

3-23	T.O. ♂ 崎 玉	53. 4. 28	30日: 8	1-3ヶ月: 50 4-8ヶ月: 40	4 5-6	正 常 (8ヶ月)				
3-24	A.K. ♂ 崎 玉	53. 8. 17	4日: 8 14日: 12 28日: 20	1-2ヶ月: 50 2-3ヶ月: 40 3-5ヶ月: 30	8 4-8 4-6	正 常 (5ヶ月)				(←)
3-25	T.S. ♀ 東 京	53. 4. 19	1ヶ月: 107 2ヶ月: 6.1	1-3ヶ月: free 4-8ヶ月: 30	4.5-10.7 1.2- 2.5	正 常 (8ヶ月)			100↑ (6ヶ月)	
4-3	M.T. ♂ 千 葉	53. 5. 9	5日: 6 14日: 8 20日: 10.4	1-2ヶ月: 25-50 3-5ヶ月: 40 6-7ヶ月: 60-80	2.8- 5.2 2.2- 3.9 4- 6	正 常 (7ヶ月)			114 (5ヶ月)	(←)
4-4	R.K. ♀ 群 馬	53. 6. 7	5日: 8 12日: 9 45日: 9	1-3ヶ月: 35-50 4-8ヶ月: 20-40α	2- 3 2- 5	正 常 (8ヶ月)			113 (8ヶ月)	(←)
4-5	T.N. ♂ 群 馬	53. 6. 20	6日: 10 20日: 10	1-4ヶ月: 40-50 5-7ヶ月: 45+α 7ヶ月: free	2- 8 2- 8 9	正 常 (7ヶ月)			106 (7ヶ月)	(←)
4-6	S.S. ♂ 千 葉	53. 9. 5	5日: 8 15日: 8 24日: 12.2	1ヶ月: 50-65 1-2ヶ月: 30-40 3-5ヶ月: 40-50	5- 8 2- 4 4- 6				125 (5ヶ月)	(←)
4-7	M.M. ♀ 神 奈 川	53. 11. (4ヶ月)	4日: 10 14日: 12	1-3ヶ月: : 4ヶ月: 30-60	5- 7 4- 7	正 常 (4ヶ月)			90 (4ヶ月)	(←)
3-26	M.H. ♀ 神 奈 川	53. 5. 8	7日: 6 16日: 8 35日: 15	4-6ヶ月: 45-50 7-8ヶ月: 23	4- 9 2- 5	正 常 (8ヶ月)				
5-11	K.I. ♂ 長 野	53. 4. 3	5日: 6 30日: 8.8	2-3ヶ月: 30-40 7ヶ月: :	3- 4 6.7	正 常 (7ヶ月)				(←)

No	症例	生年月日	診断時 ヒスチジン値 mg/100ml	治 療 経 過		身体發育	D Q	脳 波	尿塩化第二 鉄 反 心		血ウ ロカ ン 中酸	ヒ活 スチ ダ ー ゼ性
				摂取ヒスチジン量 mg/kg/day	血中ヒスチジン値 mg/100ml				初診時	負荷時		
5-12	M.S.♀ 富山	53. 4. 12	28日: 30 42日: 25	1-2ヶ月: 4.2-4.7 3-9ヶ月: 3.0-4.0	5-7 2-6	正 常 (9ヶ月)		正 常 (1ヶ月)			(←)	
5-13	T.U.♂ 長野	53. 5. 10	5日: 15	1-3ヶ月: 3.0-4.0 6ヶ月	2.6-3.5 3.8	正 常 (6ヶ月)					(←)	
5-14	S.F.♂ 長野	53. 8. 22	5日: 6	1ヶ月 : 3.0-4.0	7.4						(←)	
5-15	J.I.♀ 富山	53. 9. 10	4日: 4 18日: 20以上 25日: 98	1-2ヶ月: 3.1-3.3 4ヶ月 : 6.6 5ヶ月 : 5.0-5.3	2以下-2 8以上 4-6			正 常 (1ヶ月)			(←)	
5-16	Y.H.♂ 愛知	54. 1. 1	5日: 20 23日: 15-20 24日: 15.66	1-2ヶ月: 3.5-4.0	0.7-6	正 常 (2ヶ月)					(←)	
7-7	S.F.♂ 奈良	53. 4. 15	6日: 6 17日: 6-8 31日: 135	1-2ヶ月: 4.0-9.5 2-3ヶ月: 9.5-12.0	2以下 2-4	正 常 (2ヶ月)		正 常 (1ヶ月)				

↓ **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. 研究目的

先天性代謝異常症の中には、フェニールケトン尿症(PKU)を始めとして早期発見、早期治療により知能障害等の重篤な症状の発現を防ぎ得る疾患が少ない。厚生省では心身障害予防の一環として昭和 52 年 10 月より、PKU、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ヒスチジン血症及びガラクトース血症の 5 疾患を対象として新生児マス・スクリーニングを全国的に実施しつつある。