

P K U患者にみられた医原性及び一過性の高グリシン血症

熊本大小児科	松	田	一	郎
	永	田	憲	行
長崎大小児科	辻		芳	郎
九大小児科	合	屋	長	英

P K Uと診断された3人の新生児に、直ちにロフェミルクを投与した。2週以内に、40～50 mg/dl あったフェニルアラニンは4～8 mg/dlにコントロール出来るようになった。一方この時、初め1.4 mg/dlであった血中グリシンが上昇し、最高値は症例1で8.5 mg/dl、症例2で6.7 mg/dl、症例3では7.5 mg/dlとなった。同年代の対照児は0.9～2.5 mg/dlを示した。いずれの症例も生後4～5ヶ月まで正常の上限をこえるグリシン値を示した。この時のグリシン摂取量は350～500 mg/kg/日となり、対照の80～100 mg/kg/日を大きく上廻っていた。

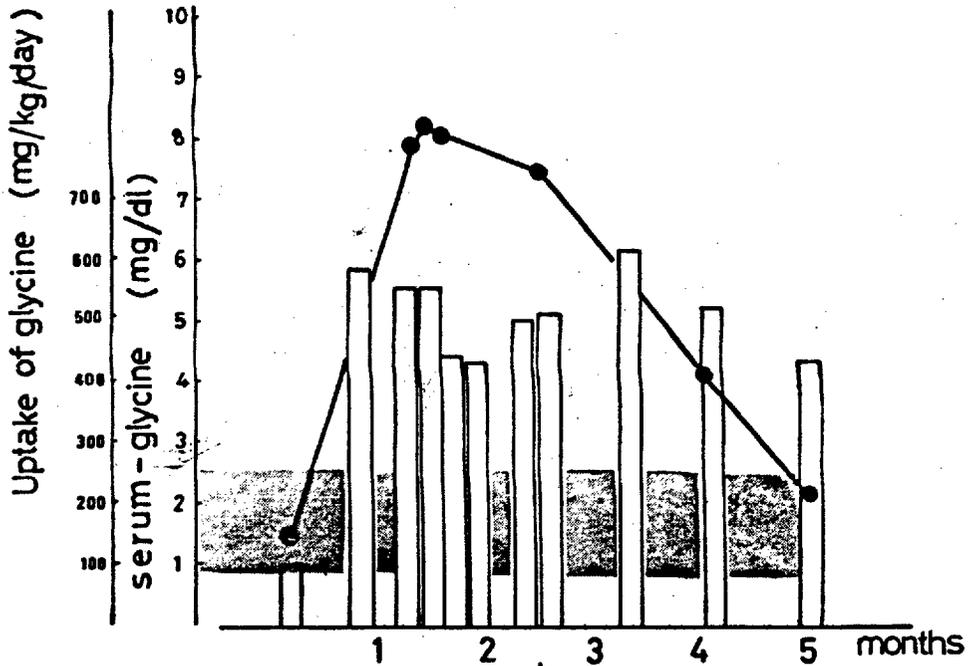
特に、グリシン摂取量を低下させることは試みなかったが、血中グリシン値はその後正常化した。各症例が示したグリシン値は高グリシン血症の時にみられる血中グリシン値にも匹敵するので、発育の遅延、筋緊張低下、痙、知能発育異常などについて詳細に調べたが、特に異常はなかった。

髄液のグリシン値はそれほど上昇していなかった。

高グリシン血症の原因の主なもの、ロフェミルクのグリシン含量が多かったこと、この時期の肝におけるグリシン分解に関与する酵素系が未発達のためと考えられた。

臨床的には問題はなかったが、単一のアミノ酸が血中に上昇するのは好ましくないので、ぜひロフェミルクのグリシンを下げるのが望ましいと思われた。

図1は症例1のグリシンの摂取量と血中レベルの推移を示したものである。



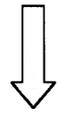
先天性代謝異常症の治療に関する研究 追跡調査に関する研究

北 大 小 児 科 荒 島 真 一 郎

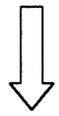
1. PKU (北海道地方昭和53年まで2例早期治療) 生後3カ月より治療した症例1と、生後23日より治療した症例2の2例について追跡した。

症例1. 現在4才で血中Phe値は8-10 mg/dlに調節されている。知能は正常に近いがやや遅れている。

症例2は、早期より治療乳を与え、血中Phe値も5 mg/dl前後によく調節されていた。しかしながら生後7カ月頃より筋強直発作を起すようになり、脳CT-Scanにて萎縮がみとめられた。首のすわりも不完全で運動機能発達遅延も著明であった。生後7カ半月、非定型PKUを疑って、5-Hydroxytryptophane, L-Dopaを内服させたところ症状の著しい改善をみた。現在治療継続中である。この症例にPhe負荷180 mg/kg/日(自然蛋白として)3日間投与ではType IIIのpatternであった。定型的PKUと非定型PKUとは酵素活性の測定をのぞく他の方法では鑑別が困難である。したがって治療初期には、充分観察し、非定型PKUの発症を見落さないように注意しなければならない。



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



PKU と診断された 3 人の新生児に、直ちに口フェミルクを投与した。2 週以内に、40~50mg/dl あったフェニルアラニンは 4-8mg/dl にコントロール出来るようになった。一方この時、初め 1.4mg/dl であった血中グリシンが上昇し、最高値は症例 1 で 8.5mg/dl、症例 2 で 6.7mg/dl、症例 3 では 7.5mg/dl になった。同年代の対照児は 0.9-2.5mg/dl を示した。いずれの症例も生后 4~5 ヶ月まで正常の上限をこえるグリシン値を示した。この時のグリシン摂取量は 350~500mg/kg/日となり、対照の 80~100mg/kg/日を大きく上廻っていた。