



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。

今後 Phenylalanine hydroxylase, dehydropteridine reductase の活性について検討し、定型、非定型の鑑別点を明らかにする必要がある。

2. ヒスチジン血症（北海道では早期治療4例発見例全例） 1976年 本邦第1例を含めて4例について経過観察中である。うち2例で各々の姉が同一疾患と診断された。患者4名の精神身体発達は正常である。姉2名（2才と3才）については治療をせず、経過観察中である。Histidase 活性は Leny 法及び La-Du の方法で行っている。

3. その他

Histiclinemia, PKUの両親より次子の出生前診断について要望があった。

先天性代謝異常症治療の追跡調査

名古屋市立大学医学部小児科

和田 義 郎
森 下 秀 子

昭和53年度中に当名古屋市立大学医学部附属病院、名城病院、三重大学医学部附属病院にて取ったガスリーテスト陽性後の追跡調査に該当する患者は、ヒスチジン血症4名、フェニルケトン尿症1名である。

(1) ヒスチジン血症

Case 1. (Y. I) 昭和52年12月20日生

山形県でのガスリーテストで陽性とされ東北大で診断の後、生後2ヶ月の時点より follow 中。現在1才3ヶ月になる。

血清ヒスチジン値は $3.6 \sim 7.9 \text{ mg}/100 \text{ ml}$ の範囲にあり、一般状態は良好で神経学的異常は認められない。DQは津守・稲毛式で満1才の時点で108.3。肝・腎機能正常で貧血はない。

ヒスチジン負荷試験にて両親は Heterozygote の範囲に入った。

Case 2. (J. H.) 昭和53年9月7日生

周生期には異常はなかったが7日目のガスリーテストで陽性とされ名城病院にて診断を受けた。生後1ヶ月で眼の異常に気づき眼科受診し、網膜芽腫として両眼摘出（組織学的に確認）した。ヒスチジン値は術前 $8 \sim 10 \text{ mg}/100 \text{ ml}$ であったが術後は $3 \sim 4 \text{ mg}/100 \text{ ml}$ の値を維持している。

腫瘍細胞の眼窩骨組織の浸潤が懸念されているが一般状態は悪くない。

↓
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
↓

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 8-10mg/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 5mg/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 カ月半、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。