

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

Histidinemia, 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3.6～7.9 mg/100ml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8～10 mg/100mlであったが術後は3～4 mg/100ml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。

ヒスチジン負荷試験で患者の異常を確認、両親は Heterozygote と考えられる。

Case 3. (Y.H.) 昭和54年1月1日生

周生期に異常なかったが生後7日目のガスリーテストで陽性、24日目には血清ヒスチジンは $15.7 \text{ mg}/100\text{ml}$ と上昇。三重大学で1ヶ月間 follow の後、名古屋市立大学へ転院した。現在ヒスチジン値は $0.7 \sim 2.2 \text{ mg}/100\text{ml}$ の範囲にあり、一般状態は良好。

Case 4. (C.F.) 昭和53年4月15日生

周生期異常なし。生後6日目のガスリーテストにて陽性。31日目には $13.5 \text{ mg}/100\text{ml}$ を示したので40日目より低ヒスチジンミルク開始。其後2乃至 $4 \text{ mg}/100\text{ml}$ の範囲内に維持されていて神経学的異常など認められず。生後2ヶ月の時点で三重大学より大阪小児保健センターへ転院となる。39日目の脳波は正常。

(2) フェニルケトン尿症

Case 5. (M.T.) 昭和41年12月12日生

この症例のみはガスリーテストでチェックされたのではない。

3才の時知能発達の遅延にて名古屋市聖霊病院を受診しフェニルケトン尿症と云われ4才の時から愛知県心身障害者コロニーで食事治療を受けたが間もなく中断。

11才11ヶ月に至り新聞にて治療の効果あることを知り、知能改善を期待して受診。名古屋市立大学にて現在管理中だが、家庭で母の手伝いとして自分が食事の盛付けをしているので食事療法が徹底せず、血清フェニルアラニンは当初の $50.5 \text{ mg}/100\text{ml}$ から $23.2 \text{ mg}/100\text{ml}$ へ下降したのみ。但し次第に低下する傾向を示しているので家族を説得しながら尚努力中である。

学習能力に大きな変化は認められないが、はじめの情緒不安定は目立たなくなり、他人の言付けもよく聞くようになった。

低蛋白血症、湿疹などはない。

以上

御協力頂いた主治医の方々。(敬称略)

Case 1. 工藤正文、新井宣博 (東北大)

Case 2. 川村正彦、高嶋芳樹 (名城病院)

小沢勝子 (名古屋市大眼科)

Case 3. 渥美伸一郎 (三重大)

Case 4. 白木立恵、桜井実 (三重大)

↓ 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 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扱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。