

先天性代謝異常症の治療に関する研究

名城病院小児科

川村正彦

本年度、愛知県、名古屋市ではPKUの新しい患者は発見されていない。従来から治療を続けている患者についてはコントロールは良好であり、身体、精神発達も順調である。

PheのChallenge testを全例に施行した。その結果従来から高Phe血症と考えられていた1例が治療の必要のないことを確認出来、他はすべて治療を引続き行わなければならないことを示す結果を得た。ただしこのPhe challenge testは1才までにすませておくのが望ましい。それは年長児にこのテストを行ったところ、従来たべたことのない自然蛋白を口にし、その味を覚え、テスト終了後、再度合成ミルク、アミノ酸純末などを含んだ食品にもどすのに抵抗して困ったからである。PKUの患児は通常本当の自然食はたべておらず、離乳食の頃から特殊合成食品に順れているので、この食習慣を乱すようなテストは味覚が確立する以前が望ましいわけである。

ガラクトース血症の患児は本年小学校入学を迎える。従って学校給食の問題がある。単にミルクを乳糖除去ミルクにするだけでは不十分である。カロリー数を上げるためか、ほとんどの給食食品に乳糖が入っている。黒パン、マヨネーズ、スライスチーズ、ミンチカツ、コーンスープ(脱脂粉乳を入れる)カレーライスのルーなどで、1カ月分の献立を検討すると学校給食をたべられる日は月に数回しかなく、結局PKUの患児と同様、特別の弁当を持参させる以外にないことが判明した。従来ガラクトース血症の治療は他のアミノ酸代謝異常症にくらべて容易とされて来たが、現在の多くのものに乳糖、脱脂粉乳の使われている食品組成からすると必ずしも容易でない。

フェニールケトン尿症(2例)、ヒスチジン血症(5例)、 メープルシロップ尿症(1例)の治療経過

久留米大小児科

山下文雄
岡田象二
安岡盟
吉田一郎
坂口祐助

1. フェニールケトン尿症

長期治療1例、および今年度発見1例の治療経過を報告する。

症例1：A, A, 女児、4才、67生日より治療開始、摂取Phe、量15~20 mg/kg/day、血中Phe、8~12 mg/dlに維持。身長、体重M-0.7 SD、IQ81 (田中、ビネー式)、脳波異常なく順調経過。

症例2：M, Y, 女児、10カ月、ガスリーテストで発見、14生日 (血中Phe、55.2 mg/dl) 治療開始。5生月まで熊大小児科、以後転居のため当科治療。摂取Phe 25~40 mg/kg/day、血中Phe 4~8 mg/dlに維持。身体、精神発達ともに正常、脳波異常なし。

2. ヒスチジン血症

症例	性	年齢	血中ヒスチジン	血中ウロカン酸	治療開始	
1)	M.N	女	11カ月	15.6 (mg/dl)	(-)	47 (日)
2)	A.M	女	9カ月	14.3	(-)	26
3)	Y.T	女	3カ月	7.2	(-)	47
4)	R.K	男	3カ月	12.0	(-)	17
5)	T.M	男	4カ月	10.0	(-)	99

症例3) . 4) の2例は3生月時、摂取his、の制限を中止しても血中hisの上昇を認めず一過性ヒスチジン血症と考え、経過追跡中である。他の3例は精神、身体発達ともに正常である。

3. メープルシロップ尿症

症例1：K, F, 女児、6カ月、ガスリーテストで発見。10生日初診時、姿勢異常、原始反射消失などの神経症状を呈し、脳波は全誘導に棘波を認める。代謝性酸血症、尿メープルシロップ臭あり、DNPH反応強陽性。血清アミノ酸 (Leu 25.8 mg/dl, Ileu 6.1, Val 10.9)。直ちに糖液主体の輸液、特殊ミルクによる治療開始。

現在、身長、体重はM-1.0 SD、脳波は一部異常あり、精神、運動発達は正常。しかし3種の分枝鎖アミノ酸の血中濃度を3~5 mg/dlに維持することは他の代謝異常に比して困難である。

研 究 報 告 書

徳島小児科

黒田泰弘

近年新生児を対象とした先天性代謝異常症のマス・スクリーニングの本格的な実施により多数のヒスチジン血症患者が発見されている。我々も現在6名の本症患者を治療経過観察している。本症の診断のために皮膚ヒスチダーゼ活性が測定される。しかしLaDuらの方法では20~30 mgの

↓ 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. フェニールケトン尿症

長期治療 1 例、および今年度発見 1 例の治療経過を報告する。