

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、IQ 81 (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 his₂ 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

徳島大小児科

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

皮膚角質層を必要とするが新生児・乳児から2 mg以上の角質層をえることは困難である。また Levy らによる1 mgの角質層を用いる方法は角質層中のウロカニン酸量によりヒスタダーゼ活性を間接的に測定するものである。そこで我々は¹⁴C-ヒスタジンをを用いて微量な皮膚角質層のヒスタダーゼ活性を測定しうる高感度測定法を開発した。この測定法を用いることにより従来困難とされていた保因者の検索が可能になり、また皮膚ヒスタダーゼの酵素化学的検索も容易になった。

追跡調査に御協力願った主治医の方々

- | | | | | | |
|----------------|---|---|---|----|----|
| 1. 愛媛大学医学部小児科 | 松 | 田 | 博 | 教授 | |
| 2. 愛媛大学医学部小児科 | 新 | 野 | 正 | 治 | 先生 |
| 3. 高知県立中央病院小児科 | 浜 | 協 | 光 | 範 | 先生 |

先天性代謝異常症の追跡と精神発達評価

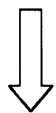
大阪市立小児保健センター

武 貞 昌 志

脳になんらかの病的過程が加わる結果として脳発達が障害され、二次的に精神遅滞がおきる場合に、その病理的要因の種類と影響の強弱により、質的及び量的に種々の程度の異常がおきる。そのプロセス解明のためのモデルともなる先天代謝異常については脳の代謝機構の解明へのアプローチを通して多くの知見と成果が報告されている。しかし精神遅滞が如何なる機構でおきるかについては今回行われつつある追跡研究の進展と検討を通して明らかにされてゆくと考えられる。すなわち精神遅滞の質と量の異常出現の度合を評価する方法論の検討は重要な意味をもつ。

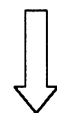
国内外の文献の整理と日常臨床経験を通してとりあえずの check として、都守・稲毛式発達検査が幼児期の共通 check としてきた。しかし高ヒスタジン血症のように、言語面が特異的に障害をうける可能性が報告されたことと関連して、乳幼児期の言語面の感度が強められた改訂版遠城寺式発達検査も補助的に併用するシステムに改められた。また2才を過ぎた頃からは単に知的発達度に目を向けるだけでなく、社会適応と関連する児の行動パターンをも評価することとした。小児行動評価研究会の小児異常行動評価BⅠ式を用いることとなったが、5～6才以後は精神構造の歪みと関連する精神症状に起因する行動も評価し得るBⅢ式の検討も必要と考えられた。これらの評価に当たって評価者が同一規準で資料整理することも必要でありそのシステムが、討議決定された。次に検討の一二例を表示する。

表1はフェニルケトン尿症例で遅滞が明らかとされているものは発達項目の何れもが平均して低値をしめすこと。表2は高ヒスタジン血症の場合は項目間でばらつきが多いことをしめす。表2



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



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20~30mgの皮膚角質層を必要とするが新生児・乳児から2mg以上の角質層をえることは困難である。また Levy らによる1mgの角質層を用いる方法は角質層中のウロカニン酸量によりヒスチダーゼ活性を間接的に測定するものである。そこで我々は¹⁴C-ヒスチジンを用いて微量な皮膚角質層のヒスチダーゼ活性を測定しうる高感度測定法を開発した。この測定法を用いることにより従来困難とされていた保因者の検索が可能になり、また皮膚ヒスチダーゼの酵素化学的検索も容易になった。