

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 | 脇 | 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

でわかるようにテストの種類に関係なく1才6ヶ月位までは言語面発達（特に表出面）は低値に出ることであり、これは発達テストの言語面での感度が鈍であり、今後の検討により解決される必要がある。

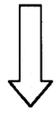
表1. フェニールケトン尿症と発達テスト

Noイニシャル		1. N . A				2. N . T					
歴 年 令		10M	1:6	2:7	3:4	2:4	3:1	3:11	4:11	5:5	
都守・稲毛発達テスト	運 動	60	61	52	80	75	65	102	92	92	
	手探操	40	39	58	60	50	65	77	71	92	
	社 会	60	33	65	45	75	49 -65	77	92	92	
	食一生	50	56	58	52	52	57 ~65	77	81	92	
	排 泄						49				
	理 解	10	6	35	30	48	57	77	71	83	
	言 語						57				
	D A	0:9	0:9			1:1	1:10				
D Q	51	50			48	59					
K式テスト	M	DA		1:4	2:0	2:0	2:0				
		DQ		52	60	80	65				
	PV	DA		1:3	1:7	1:8	2:1	2:10	3:6	4:0	
		DQ		47	48	66	68	72	71	89	
Noイニシャル		3. K . K				4. Y . U		5.	6.	7.	8.
歴 年 令		1:7	2:1	3:1	5:0	2:5	3:3	0:5	0:6	2:6	3:11
都守・稲毛発達テスト	運 動	42	36	19	60	62	54	120	120		
	手探操	37	40	49	40	62	54	100	90 ~100		
	社 会	42	32	49-41	35-40	52-72	54-62	80	90		
	食一生	32	28	49-52	35-40	72	54-54	80	100		
	排 泄			49	60	62	46				
	理 解	5	4	32	25	52	46	20	20		
	言 語			<41	35	62	54				
	D A	0:7	0:8	1:4	2:2	1:4	1:8	1:5	0:5		
D Q	36	34	43	44	57	53	99	88			
K式テスト	M	DA		1:9	3:0	1:6	2:0			2:0	3:0
		DQ		57	60	62	62			80	77
	PV	DA		1:8	2:4	1:3	1:5			1:7	2:10
		DQ		54	47	52	44			63	72

表2. ヒスチジン血症と発達テスト

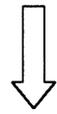
※ N10はメチオニン血症

ケース名	1		2	3	4	5	6	7	8	9	10※	
歴年令 CA	0:11	1:9	0:11	0:11	0:4	0:4	0:4	0:2	0:1	0:3	0:10	
都守・稲毛式発達テスト	運動	109	143	82	118	100	100	100		100	110	
	手.探.操	100	100	73	100	75	100	100		110	100	
	社会	91	100 ~114	91	91	75	100	75	100		100	120
	食一生	82	100	91	100	75	125	75	100		130	110
	排泄		80									
	理解言	91	100	91	91	25	25	25	50		30	100
	言語		100									
	D A	0:11	1:9	0:9	0:11	0:3	0:4	0:3	0:2	0:1	0:4	0:11
	D Q	105	100	88	113	96	100	100	97	95	114	114
遠城寺式発達テスト	移動	109	100	100		125		75 -100	100			
	手	100	100	109		100		75 -100	50			
	言語 (発語)	82	86 -90	100		75		75 -100	100			
	情意	100		100		75			100			
	知的	100		109		100			100			
	社会的	82		109		125			100			
	基本的		86					50 -75				
	対人関係		100 -114					75 -100				
	言語理解		80					50 -75				
K式テスト	DA		2:6		1:2							
	M DQ		143		127							
	DA		1:8		1:2							
	PV DQ		95		127							
愛育研DQ			86	104	88	89	100	80		85	98	



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



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。