

高チロジン血症のマス・スクリーニングに関する研究

日本大学医学部小児科 北 川 照 男
大和田 操
小 島 和 彦
東京都予防医学協会 鈴 木 健

高チロジン血症には PHPPA oxidase の障害されている肝腎型と、tyrosine transaminase の障害が推測されている Richner-Hanhart 型 (以下 R-H 型と略す) とに分類することができる。即ち、肝腎型は肝障害、腎障害を主徴とし、血中チロジン (Tyr と略す) 値は 10 mg/dl 前後であるが、R-H 型は、知能障害、角膜濁濁、手掌の角化が特徴で、血中 Tyr 値は、1 例を除いてすべて 15 mg/dl 以上である。(図 1)。

一方、一過性高チロジン血症は、かなりの頻度で認められ、ことに未熟児に多く、ガスリー法で血中 Tyr 値が 5 mg/dl 以上を示すものの頻度は約 1.5%、 10 mg/dl 以上を示す頻度は、約 0.8% であった。また、一過性高チロジン血症を呈した新生児は、高ビリルビン血症や、血中ガラクトース、ヒスタジン等の上昇を呈する頻度が高く、生化学的発達の未熟性を知る一つの指標となると考えている。(図 2)。

肝腎型高チロジン血症に対する食餌療法の効果にはなお疑問があり、しかも、一過性高チロジン血症の頻度が高いことから、その新生児マス・スクリーニングに関しては批判的な意見が強い。しかし、R-H 型の血中チロジン値は高く、低フェニルアラニン・チロジン食による治療成績は良いので、cut off point を 16 mg/dl とし、R-H 型チロジン症の早期発見を主な目的としてスクリーニングすれば、効果的にこれを行うことができると考えている。このような理由で、東京ではチロジン症のマス・スクリーニングを行っているが、これまでに 2 例の肝腎チロジン症を発見している。そして、新生児期の肝腎型高チロジン血症は、これまで考えられていたように血中 Tyr 値は低くはなく、早期発見された 2 例は、いずれも 16 mg/dl 以上を示していた。従って、cut off point を 16 mg/dl とすれば、肝の未熟性に基づく一過性高チロジン血症の殆んど症例を除外できる上に、肝腎型および R-H 型チロジン血症を効果的に早期発見することが可能と考える。

Fig 1. Serum Tyrosine Level in Hepatorenal and Riechert-Hanhart Type Tyrosinemia

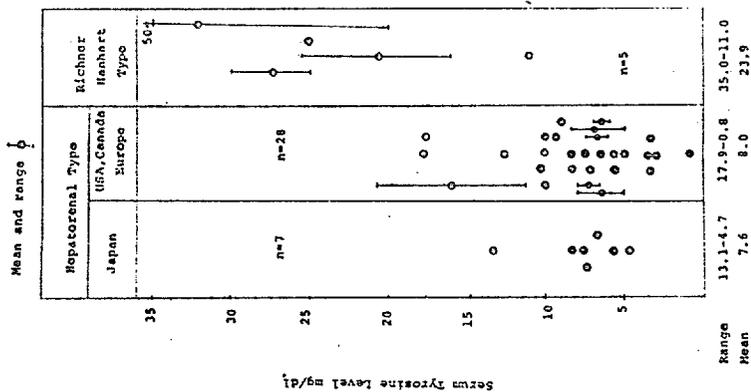
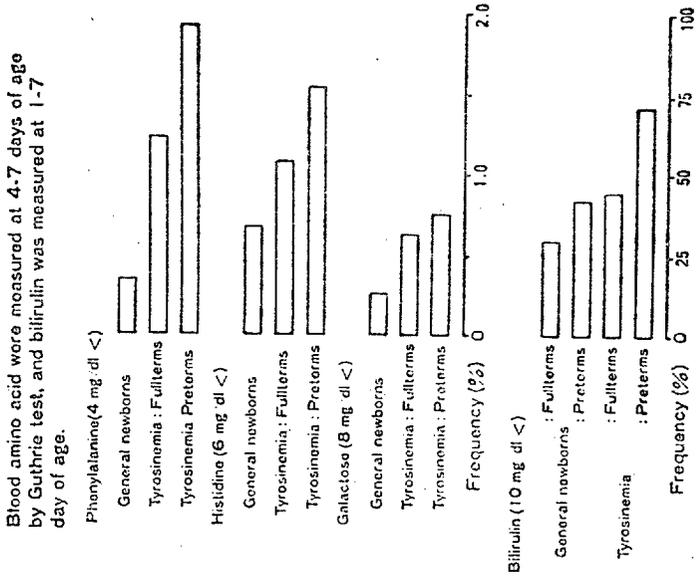


Fig 2. Frequency of Transient Elevation of Amino Acids, Galactose, and Bilirubin in Neonatal Tyrosinemia



↓ 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

高チロジン血症には PHPPA oxidase の障害されている肝腎型と、tyrosine transaminase の障害が推測されている Richner-Hanhart 型(以下 R-H 型と略す)とに分類することがてきる。即ち、肝腎型は肝障害、腎障害を主徴とし、血中チロジン(Tyr と略す)値は 10mg/dl 前後であるが、R-H 型は、知能障害、角膜溷濁、手掌の角化が特徴で、血中 Tyr 値は、1 例を除いてすべて 15mg/dl 以上である。(図 1)。