

## 代謝異常スクリーニングで発見されたヒスチジン血症、 高ガラクトース血症についての検討

研究分担者

岡山大学・脳代謝神経科 高 坂 陸 年

研究協力者

国立岡山病院小児医療センター 市 場 洋 三

岡山県環境保健センター 美 澄 博 雅

1977年4月1日から1978年10月までに総数38,804人の代謝異常マスキリーニングが実施された。検査の結果、疑陽性となり、さらに再検査を行なっても異常があつて国立岡山病院小児科に紹介されたケースは表1のとおりである。

ヒスチジン血症は1/7,700であつたが治療を要すると考えられるケースの空腹時血中ヒスチジンレベルと摂取ヒスチジンはFig 1のように平行して増減している。生後6-8ヶ月目に離乳食を与えてヒスチジンの摂取制限を解除すると、ヒスチジンは12 mg/dl程度に上昇する。ヒスチジン負荷試験のパターンは4例とも同様の遷延を示した。また、いずれの症例とも血中ウロカン酸は通常の薄層クロマトでは検出されなかつたが、空腹時ヒスチジン濃度はFig 1のように経過しており、普通食-普通ミルクの摂取時にヒスチジン濃度が8 mg/dlを越える例は上記の1例のみであつた。ヒスチジン負荷時にウロカン酸およびフォルミールイミノグルタル酸 (FIGLU) の測定を行ない、ヒスチジン代謝系の欠損の程度を検討すべきであると考えられる。

生後20日目でgalactose 4 mg/dl、galactose-1-phosphate 42 mg/dlを示す例がPaigen法で発見された。gal-1-Pは以後漸減したが、ラクトレス(雪印)を併用すると、gal-1-Pは10 mg/dl以下に低下した。本症例のtransferase screening test (Beutler)は正常であつたが、galactose-4-epimeraseのscreening test<sup>1)</sup>では欠損または極めて低下しており、epimerase欠損症<sup>2)</sup>が最も疑われる。負荷試験ではgalactose-1-phosphateの低下が遷延している(Fig 2)。

文 献

1) 川村正彦 私信

2) R.Gitzelman & B.Steinmann, Helv.Pediat. Acta 28, 497-50, 1973

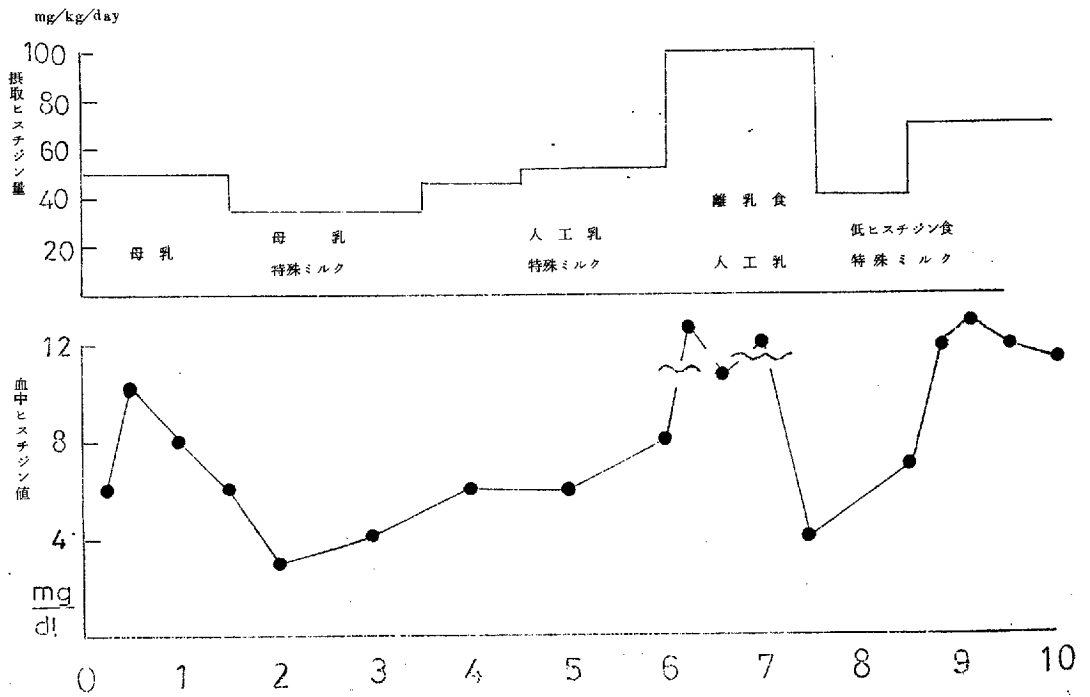
表1 マスクリーニングにて異常を呈した例 (岡山県)

疾患名		フェニール ケトン尿症	楓糖尿症	ホモシスチン 尿 症	ヒスチジン 血 症	ガラクトース 血 症
受 診 例		0	1	6	5	4
結果	一 過 性	0	1	6	0	3
	異 常	0	0	0	5	1
					ヒスチジン 血 症	エビメレース 欠 損 症

1977 4/1~1978 10/30

総スクリーニング数 38804

Fig 1. ヒスチジン血症 H.K.例



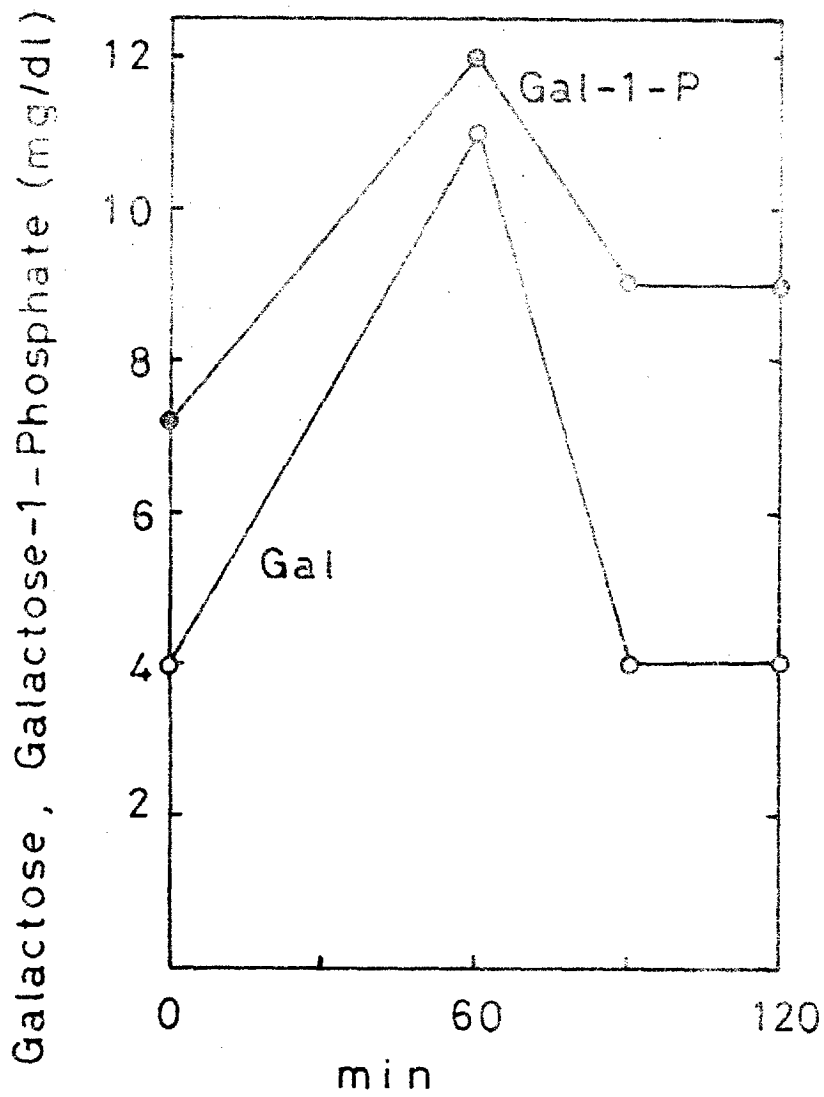


Fig. 2 ガラクトース負荷試験  
 (ガラクトース 0.65g/kg·B.W)

↓  
**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  
↓

1977年4月1日から1978年10月までに総数38,804人の代謝異常マススクリーニングが実施された。検査の結果、疑陽性となり、さらに再検査を行っても異常があつて国立岡山病院小児科に紹介されたケースは表1のとおりである。

ヒスチジン血症は1/7,700であつたが治療を要すると考えられるケースの空腹時血中ヒスチジンレベルと摂取ヒスチジンはFig 1のように平行して増減している。生後6-8ヶ月目に離乳食を与えてヒスチジンの摂取制限を解除すると、ヒスチジンは12mg/dl程度に上昇する。ヒスチジン負荷試験のパターンは4例とも同様の遷延を示した。また、いずれの症例とも血中ウロカン酸は通常の薄層クロマトでは検出されなかつたが、空腹時ヒスチジン濃度はFig 1のように経過しており、普通食 - 普通ミルクの摂取時にヒスチジン濃度が8mg/dlを越える例は上記の1例のみであつた。