

先天性代謝異常治療研究班 昭和54年度研究報告

研究協力者				
大阪市立保健センター	大	浦	敏	明
共同研究者				
大阪市立小児保健センター	長	谷		豊
	福	田	優	子
	山	本	裕	子
	鶴	原	常	雄

1. フェニールケトン尿症

古典的PKU 2例、持続性高Phe血症1例を継続治療中であるが、いずれも身体身体発育、精神発達ともに正常である。古典的PKUのPhe摂取量は、1才6カ月時は 25mg/Kg/day と 30mg/Kg/day 前後であり、高Phe血症では 50mg/Kg/day 前後である。

本年は高蛋白のボンラクト摂取による一蛋性高Phe血症を報告した。

2. ヒスチジン血症

本年まで約50例のヒスチジン血症を経験、血中His 10mg/dl 以上の例を主として治療対象とし、全例の約 $\frac{1}{3}$ 18例に治療食を与えた。

治療、無治療例ともに言語発達に特別な異常を認めていない。治療中の血中His値は、 $3\sim 6\text{mg/dl}$ を目標とし、無治療例では、離乳期以後高蛋白食品を避けるよう指導した。

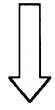
3. 高メチオニン血症

2例の高メチオニン血症に低Met乳を与えて治療中である。血中Metは $1\sim 4\text{mg/dl}$ に維持した。本年はさらに2例を発見したが、1例は低Met食を必要とし、他の例はVB₆投与によって血中Metが低下する印象があり、経過観察中。いずれもホモシスチン尿は証明されていない。

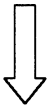
4. ガラクトース血症

ウリジン2リン酸ガラクトースエピメラーゼ欠損症1例で、血中Gal -1- Pが高値のため無乳糖食(ボンラクト)で治療中である。

また、エピメラーゼ型のヘテロの1例は、無治療のまま血中Gal -1- Pが低下した。



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
2. ヒスチジン血症
3. 高メチオニン血症
4. ガラクトース血症