

# 先天性代謝異常症の新生児マス・スクリーニングで発見されたヒスチジン血症患者における発達指数の追跡

日本大学医学部小児科 北川 照 男

研究協力者 大和田 操  
近藤 和喜夫

先天性代謝異常症の新生児マス・スクリーニングで発見されたヒスチジン血症患者の精神運動発達について追跡したので報告する。

〈対象および方法〉 昭和52年8月以降に発見されたヒスチジン血症24例を対象とした。当教室では、空腹時血清ヒスチジン値が繰り返して $8\text{mg/dl}$ 以上を示すものについてヒスチジン制限食を与え、血清ヒスチジン値を $4\sim 7\text{mg/dl}$ に維持するのを治療の原則としており、上記24例中、20例について治療を行った。残る4例では、繰り返して測定した血清ヒスチジン値が $6\text{mg/dl}$ 以下であったため、食餌制限を行わずに経過を観察した。

これらの症例の発達指数(DQ)を、6ヶ月毎に津守・稲毛の方法で測定した。

〈結果〉 ①24例のDQは表のようであり、91~100を示したものが9例、101~110を示したものが10例、111~120を示したものが4例、および120以上を示したものが1例である。②生後6ヶ月時のDQと、生後1才のDQを比較した7例中5例において、6ヶ月時よりも1才時のDQが高い値を示していた。③生後6ヶ月時のDQを比較すると、食餌療法を行っている13例のDQの平均±標準偏差値は、 $104\pm 9$ であり、治療を行っていない4例のDQはそれぞれ87、90、101、112で、2例においても治療中の症例の(平均-偏差値)即ち95よりも低値を示していた。

〈考察〉 治療を行っていない2例で、多少低いDQが得られたが、これらを含めて当教室で追跡中の早期発見されたヒスチジン血症においては、現在のところ明らかな発達遅延を示す症例は1例もみられていない。しかし、スクリーニングで発見された症例の最年長児でも未だ3才に達しておらず、津守の方法では表現できない行動異常などについての検索を行う段階には至っていない。従って、今後、それらの点も考えて、更に多くの症例について検討することが必要であると考えている。

(表) ヒスチジン血症患者のDQ(津守式)

## 1) S52年8月~53年1月生まれ

CaseNo.	Diet	診断時 血清His値	1才6カ月~ 2才時のDQ
1	on	10.8	109
3	〃	8.1	102
4	〃	10.8	126
5	〃	17.0	98
6	〃	9.8	98
7	〃	8.0	110
8	〃	10.0	100* 同胞1人ヒスチジン血症. IQ 126*

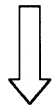
## 2) S53年6月~53年11月生まれ

CaseNo.	Diet	診断時 血清His値	6カ月時の DQ	1才児の DQ
9	on	6.9	83	97* 同胞1人His. IQ 95* (His値6mg/dl)
10	〃	10.8	103	115
11	〃	7.0	98	102
12	〃	11.5	102	97
13	free	6.0	87	92
14	on		113	102 (東北大→日大)
15	free	4.0	90	92

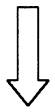
## 3) S53年11月以降生まれ

CaseNo.	Diet	診断時 血清His値	6カ月時の DQ
16	free	8.0	102
17	on	11.1	95* 同胞2人His. 1人はIQ 92.* 1人未検 (His値9.0mg/dl. 10↑)
18	〃	14.1	107
19	〃	11.4	95
20	〃	11.2	114
21	free	4.7	112* 同胞1人His. IQは未検 (His値5.2mg/dl)
22	on	14.9	119
23	〃	7.3	109
24	〃	8.0	102
25	〃	14.3	106

\* 田中ビネー式



**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



先天性代謝異常症の新生児マス・スクリーニングで発見されたヒスチジン血症患者の精神運動発達について追跡したので報告する。