

熊本県の新生児スクリーニングで発見された先天性代謝異常症患者の治療成績

熊本大学小児科 松 田 一 郎
永 田 憲 行
松 尾 清 巧
遠 藤 文 夫

1) ヒスチジン血症

現在までに表に示したようにヒスチジン血症患者15名(表1)。ほかにRKU1名。ガラクトース1名。高メチオニン血症1名が治療ミルクの投与を受けている。

ヒスチジン血症患者中1名では(表のN0.1)とくに言語発育の遅れが目立ち、遠城寺式乳児発達テストでは暦年齢1才9カ月の時に発語は10ヶ月相当、言語理解は2才相当であった。その後改善がみられ、暦年齢2才2ヶ月の時発語は1才3ヶ月相当、言語理解は2才2ヶ月相当になった。現在さらに改善の方向に向かっている。この間低ヒスチジンミルクによる治療を行い、血中ヒスチジン値は 8mg/dl 以下になるようにコントロールされている。

2) PKU

患児は普通ミルクを与えると血中フェニールアラニン値が 20mg/dl になるが、 30mg/dl を越えることはなく、PKUでも軽症の型と考えられる。

現在、低フェニールアラニン食により血中フェニールアラニンは 6mg/dl 以下にコントロールされており、精神身体発育は正常である。

3) ガラクトース血症

患児のgalactose -1- phosphate uridyltransferase活性は0であり、古典的なガラクトース血症である。

乳糖を含まない食餌の投与で肝機能も正常域に保たれている。

15 cases of histidinemia

case	sex	day	serum histidine	intelligence	DQ	FIGLU activity	excreted histidase	duration of dietary therapy
1	m	4	20 mg/dl		92	0.09	0.5	14
2	f	6	8		109	0.20		16
3	f	4	12		173	0.13	0	16
4	f	5	10		131		1.4	8
5	m	4	12		106		0.6	14
6	m	6	8		116		0.04	7
7	f	4	8		normal		0.2	4
8	f	4	8		80	0.07	1.3	16
9	m	5	8		118	0.24	0.7	continue
10	m	7	16		148	0.04	0	〃
11	m	5	8		122	0.32	0.5	1
12	m	6	10		113	0.26	0.5	continue
13	m	6	8		106	0.13	0.9	〃
14	f	5	8		107	0.08	0	〃
15	m	5	8		normal		1.2	〃
＊	m	5	10		normal		0.7	(-)
control			<2			0.71±0.28	9.1±2.1	
						uM/6h/Kg	uM/h/g tissue	

治療追跡班報告

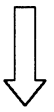
北大小児科 荒島真一郎

1. ヒスチジン血症早期治療例の発達評価：

本症の11家系15名(家系内発生4家系)について精神運動発達面について検討した。15例中2名(姉妹)にDQの低下をみとめた。妹は治療、姉は未治療。しかしその母親はヒスチジン血症でないにもかかわらずI、Q、65であり他の素因のあることが推定された。姉妹3例についての比較では(姉すべて未治療)差を認めなかった。母性ヒスチジン血症の母のI、Qは正常で、兄も患者であるが生後11カ月D、Qは全く正常である。精神発達遅延の有無による生化学的所見に差を認めなかった。



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)ヒスチジン血症
- 2)PKU
- 3)ガラクトース血症