

15 cases of histidinemia

serum excreted histidase duration of
case sex day histidine intelligence FIGLu activity dietary therapy

1	m	4	20 mg/dl	DQ:	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。

2. 食事治療抵抗性フェニールケトン尿症の治療:

新生児マススクリーニング発見剤。Phe制限ミルクにて血中Phe値が適正に調節されているにもかかわらず生後5~6カ月頃より、けいれん発作が頻発するようになり、著しいDQの低下をみた。生後7カ月よりL-Dop₂、5HTPを投与し、著効をみた。肝Dihychopteridine reductase活性は正常であった。Biopterine生成の障害が存在するものと考えられる。

名古屋市立大学小児科における 先天性代謝異常症の治療経過

名古屋市立大学小児科 和田義郎
森下秀子

名古屋市立大学小児科において、昭和54年度より新たに追跡している先天性代謝異常症症例はヒスチジン血症3例である(7月生女、8月生男、8月生女)。他の代謝異常はない。3例とも生後35~43日目より、ヒスチジン摂取量を30~45mg/Kg/日に制限した。血中ヒスチジン値は3例とも3~8mg/dlにコントロール可能であった。1例に一過性肝機能異常を認めたが、治療ミルクの影響は与えられず、乳児肝炎と診断した。

前年度よりひき続き追跡している症例は、ヒスチジン血症3例である(2才男、1才女、11カ月女)。このうち1才女は、網膜芽細胞腫で両眼摘出後のため、総合的にはDQ68であった。他の2例は、正常発達を示している。

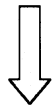
又、マススクリーニング以外の発見であるが、3才男のヒスチジン血症が1例あった。ヒスチジン血症との関連は不明であるが、小脳失調症を来した。また受診以前よりやや言葉が遅れており、今後も追跡の予定である。

ガラクトース血症の食事療法

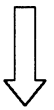
—特に離乳期以後の問題について—

名城病院小児科 川村正彦

ガラクトース血症では乳糖を含まない食品摂取が原則であり、離乳食、普通食でも同様であるが、乳糖、牛乳、脱脂ミルクは食品の中に非常に広範囲に使用されており、厳重なチェックが必要であ



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. ヒスチジン血症早期治療例の発達評価:
2. 食事治療抵抗性フェニールケトン尿症の治療: