

OUTCOME OF DIETARY THERAPY FOR INBORN  
ERRORS OF AMINOACID METABOLISM

disease (case)	period of treatment	blood amino acid level (mg/dl)	intake (mg/Kg/day)	DQ/IQ (age)
PKU				
1. (A.A.)	4y.o.-4y.o.11m	(Phe) 6.6-23.3	15 - 18	IQ=81 (4y.o.10m) DQ=115 (20m)
2. (M.Y.)	10m - 21m	1.6-11.5	13 - 26	
MSUD				
1. (K.F.)	6m - 16m	(Leu) 0.9-10.1 (Ileu) 0.8-4.5 (Val) 1.1-7.9	76 -115 23 - 62 28 - 71	DQ=106 (17m)
Histidinemia				
1. (M.N.)	13m - 23m	(His) 2.8-9.6	30 - 40	DQ=111 (18m)
2. (A.M.)	9m - 19m	3.7-12.6	44 - 64	DQ=116 (12m)
3. (T.M.) <sup>+</sup>	4m - 15m	1.8-13.7	38*	DQ=82 (12m) <sup>+</sup>
4. (Y.T.)	treatment rejected	1.6 (7m)	?	not measured
5. (R.K.)	3m - 13m	2.8-10.5	70*	not measured
6. (T.O.)	15d - 7m	2.0-8.0	36 - 56	DQ=87 (9m)
7. (K.O.)	41d - 7m	1.7-10.8	35 - 60	DQ=114 (6m)
8. (M.S.)	22d - 6m	4.3-7.7	19 - 89	DQ=114 (6m)
9. (H.T.)	25d - 4m	1.8-9.3	44 - 53	DQ=129 (5m)
10. (J.Y.)	20d - 3m	2.8-7.3	39 - 68	DQ=128 (3m)

\* detailed dietary record not available

+ mother of this case may be subnormal in intelligence

(Feb. 26, 1980, KUMC)

皮膚ヒスチダーゼ活性による  
ヒスチジン血症の分類

徳島大学小児科 黒田泰弘

先天性代謝異常症のマス・スクリーニングで発見されたヒスチジン血症患者7名とその同胞例2名、計9名について高感度測定法による皮膚ヒスチダーゼ活性と患者の体内でのヒスチジン処理能との関係を検討し、以下のような結果を得た。

1) 9名のヒスチジン血症患者は皮膚ヒスチダーゼ活性が正常成人値の10以下の5名(第1群)

と約25%（第2群）との二群に分類できた。

- 2) ヒスチジンの経口負荷による血中ヒスチジンの増加パターン、摂取ヒスチジン量の増加にともなう血中ヒスチジンレベルの上昇度および低ヒスチジン食事療法開始前の血中ヒスチジン値を第1群と第2群とで比較することにより、皮膚ヒスチダーゼ活性のより低い第1群においては第2群に比してヒスチジンの処理能が低いことが明らかになった。すなわち皮膚ヒスチダーゼ活性と患者の体内におけるヒスチジンの処理能とは相関した。
- 3) したがって脳組織に蓄積した高濃度のヒスチジンが脳の発達を直接的にあるいは間接的に障害するならば、皮膚ヒスチダーゼ活性のより低い患者群において知能障害の発生頻度が高いことが推測される。

## 先天代謝異常症の治療経過における 精神発達、行動評価に関する研究

大阪市立小児保健センター 武 貞 昌 志

代謝異常の治療評価に発達や異常行動の推移を評価する必要性はよく知られている。今回は、Histidine血症の言語発達に注目して、遠城寺一、都守稲毛式一発達テストを実施し、経時変化を検討した。このテストで4～5カ月児以上では一応の目的を果たすことがわかった。そこで本研究班で治療的追跡の行われている児を対象に全国的に一定の横断面でアンケート方式による発達と行動 check を実施し、その判定を同一基準で行うこととした。次に大阪府で追跡管理されている433名の障害児を対象に異常行動評価票による問題行動 check を行い、疾患別に分類整理して図1の結果を得た。身体的疾患として追跡管理されている児でも図からわかるように多くの問題行動が check されており、代謝異常をもつ群において小児異常行動評価票によるアンケート check を経時的に行うことにより、疾病の問題度、重症度の評価が予測し得るとともに、疾患特殊性もまた推定し得る可能性が示された。現在対象を選択し、この二点を追求中である。



## 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マス・スクリーニングで発見されたヒスチジン血症患者7名とその同胞例2名、計9名について高感度測定法による皮膚ヒスチターゼ活性と患者の体内でのヒスチジン処理能との関係を検討し、以下のような結果を得た。