

4. 地区別発生頻度

発生頻度の高いヒスチジン血症は、2,500～5,000人に1人の地区は新潟、広島、山口、香川、高知、福岡、熊本支部であった。5,001～10,000人に1人の地区は福島、群馬、富山、大阪、奈良、岡山、愛媛の7支部であり、その他の地区は10,001人以上に1人の頻度であった。フェニールケトン尿症は10,000人以下に1人は奈良、鳥取支部。10,001～20,000人に1人は富山、福井支部。20,001～30,000人に1人は大阪、長崎、熊本支部であった。

今後さらに産科医、小児科医、検査センター、行政の綿密な連繋のもとに種々の問題点の解決が望まれる。

患 者 数

(日母：47支部集計)

病 名	昭和52年	昭和53年	昭和54年	昭和524
	4～12月	1～12月	1～3月	～54.3
フェニールケトン尿症	7	20	5	32
メープルシロップ尿症	0	4	0	4
ヒスチジン血症	20	122	44	186
ホモシスチン尿症	0	6	3	9
ガラクトース血症	1	7	3	11
高メチオニン血症	5	5	0	10
チロジン血症	0	2	0	2
クレチン症	2	5	0	7
高フェニールアラニン血症	0	1	0	1
計	35	172	55	262

ヒスチジン血症の診断基準に関する検討

慈恵医大小児科 青 木 菊 磨
伊 藤 文 之

ヒスチジン血症はわが国では比較的高頻度に発見されているが、治療の必要性についての問題が残されている。これに関しては、マススクリーニングで発見された症例について正確かつ容易な診断方法を確立し、またそれぞれの症例について詳細な生化学的分析を行ない、本症の異質性を検討

する。更に長期の臨床的な follow-up studyが必要である。そこで本症の生化学的診断の基準を確立するために、以下の診断法についての検討を行なった。

(1) 標識ヒスチジンをを用いた皮膚ヒスチダーゼ活性測定法の開発

従来報告されていたヒスチダーゼ測定法と比較すると、測定に必要な検体量は $1/10$ で十分であり、乳児期の酵素診断法として優れていると思われる。

(2) 皮膚ウロカニン酸の分析

皮膚角質層抽出液中のウロカニン酸対ヒスチジン比は、ヒスチダーゼ活性値を間接的に示す結果が得られた。本法は簡単であり、試料が少なくても可能であり、標識ヒスチジンを使用しないため、診断方法としては優れていると考えられる。

(3) ヒスチジン経口負荷テスト、および尿中の FIGLU 測定

本法は患児に対する負担が大であり、乳幼児に対する診断法としては適当でない。

(4) 尿中のヒスチジンおよびインダゾール化合物の測定

薄層デントメーター法で容易に分析可能であり、患者の尿中のヒスチジンおよびインダゾール化合物は著明に増加している。従って本症の診断法として有用であると思われる。

以上の結果より、われわれは Table 1 に示す方法でヒスチジン血症の診断を行なっている。

参考文献 伊藤文之他 医学のあゆみ 111:436, 1979

Table 1. Biochemical Procedures for the Diagnosis of Histidinemia

A. Screening

- 1) Guthrie's Test
- 2) Detection of Urocanic Acid in Blood Filter Paper

B. Diagnosis

- 1) Histidase Assay in Stratum Corneum
- 2) Urocanic Acid to Histidine Ratio in Skin Extract
- 3) Measurement of Urinary Histidine and Imidazoles



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



ヒスチジン血症はわが国では比較的高頻度に発見されているが、治療の必要性についての問題が残されている。これに関しては、マススクリーニングで発見された症例について正確かつ容易な診断方法を確立し、またそれぞれの症例について詳細な生化学的分析を行ない、本症の異質性を検討する。更に長期の臨床的な follow-up study が必要である。そこで本症の生化学的診断の基準を確立するために、以下の診断法についての検討を行なった

。