

会を持ち、わが国でのコンピューター導入に関して、ある程度の方向づけをする必要があると考  
える。

## ガラクトース血症

名城病院小児科 川 村 正 彦

- 1) ガラクトース血症の総合的検索システム
- 2) Paigen法の異常高値と緊急連絡の必要性

### (1) ガラクトース血症の総合的検索システム

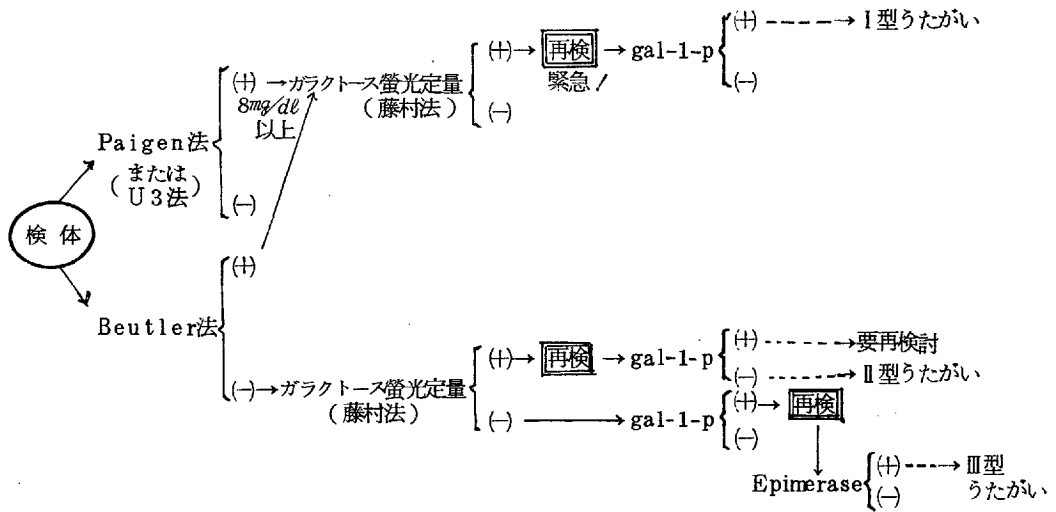
ガラクトース血症には3型あるのでまず第1にPaigen-phage法を行い、それと同時にBeutler法を実施する。異常例では蛍光法によるガラクトースの定量(藤村法)およびgalactose-1-phosphateの測定もI型transferase欠損症の確認とII型galactokinase欠損症の鑑別に有用である。実際の組み合わせ方は表Iとなる。

### (2) Paigen法の異常高値と緊急連絡の必要性

Paigen法での異常値は8mg/dl以上とされているが実際には8mg/dlを越す検体が多く、再検査を行うと正常になるものが多い。これは新生児期にgalactose-1-Pが多くPaigen法ではgalactoseと共にgal-1-Pも共に測定していることに原因がある。詳細に分析してみるとPaigen法で12~20mg/dlまでのときその最も大きな要素はgal-1-Pであり、本当のgalactose高値は少ないといえることが分った。これに反して、Paigen法で20mg/dl以上の場合は20mg/dl以下の場合と全く異なり、gal 33.6 ± 13.4 mg/dl、gal-1-P 5.1 ± 4.5 mg/dlとgalactose高値がgal-1-P値をはるかに上廻る。このことからガラクトース血症I型の劇症型(古典型)であればBeutler法完全陽体でPaigen法20mg/dl以上を示すと考えられる。

従ってこの場合は検査室内再検査を省略して、時間を問わず、直ちに再検査用検体送付依頼と共に、ミルクの変更まで含めた緊急手配が必要である。

Paigen法20mg/dl以上の場合にはgal-1-P値に特異性がある。



表I ガラクトース血症検索システム

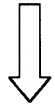
## ヒスチジン血症のマス・スクリーニングの問題点 ＝スクリーニングを受ける側からの反応＝

日本大学医学部小児科 北川 照 男

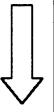
研究協力者 大和田 操  
近藤 和喜夫  
鈴木 健  
(東京都予防医学協会)

公費による先天性代謝異常症の新生児マス・スクリーニングの開始以来、多くの患者が発見されており、とくに、ヒスチジン血症の我が国における発生頻度が高いことが明らかになったが、今回我々は、スクリーニングで異常を指摘された際の母親の反応についてアンケート調査を行い、スクリーニングを受ける側からの問題点について検討した。

〈対象および方法〉 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20例の母親を対象として、表に示すような質問を行った。20例中16例の患者には、ヒスチジン制限食を行っており、4例にはfree dietである。また、患者の同胞の検索により、ヒスチジン血症と診断されたものが4家系5例あり、これらの発達は全て正常であった。患児の生後6ヶ月時のDQは津守式で平均 $104 \pm 9$ であった。



**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)ガラクトース血症の総合的検索システム
- 2)Paigen 法の異常高値と緊急連絡の必要性