

ガスリーテスト陽性例の追跡経過報告

東大小児科 鈴 木 義 之
福 岡 和 子
桜 庭 均
中 川 和 代

当小児科受診のガスリーテスト陽性者は、過去1年間に5名、スクリーニング開始以来15名であり、その診断は下記の通りである。

	(S54.1~55.2)	(S51.11~55.2)
ヒスチジン血症	2	6
フェニルケトン尿症	1	1
一過性高メチオニン血症	0	3 (1例はCBA+CHD)
一過性高チロジン血症	1	3 (1例は低出生体重児)
一過性ガラクトース血症	1	2
	5	15

ヒスチジン血症は2組の同胞例を含む3家系、計5名を経過追跡中であり、年齢は最年長3才3カ月である。食餌制限例3例、制限なし2例であり、いずれも言語発達、精神運動発達に異常を認めていない。

昭和54年12月東京都下でフェニルケトン尿症が1例発見され、血中フェニルアラニン最高値29mg/dlで生後18日目より治療開始した。2カ月現在、治療によく反応し、発育は正常である。両親はフェニルアラニン負荷試験からヘテロと考えられる。

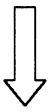
昭和54年度森山班研究成果報告

東北大学医学部小児科 多 田 啓 也
工 屋 滋
小笠原 芳 彦
館 田 拓

Adenosine deaminase (ADA) 欠損症は、重症の免疫不全症候群を合併する遺伝性疾患であり、早期に発見できればし線照射赤血球輸血による酵素補充療法により治療可能である。



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



当小児科受診のガスリーテスト陽性者は、過去1年間に5名、スクリーニング開始以来15名であり、その診断は下記の通りである。