

I. 研究目的

先天性代謝異常症の中には、フェニールケトン尿症（PKU）を始めとして、早期発見・早期治療により知能障害等の重篤な症状の発現を防ぎ得る疾患が少なくない。厚生省では心身障害予防の一環として、昭和52年10月より、PKU・メープルシロップ尿症・ホモシスチン尿症・ヒスチジン血症及びガラクトース血症の5疾患を対象として新生児マス・スクリーニングを全国的に実施している。

本研究は、これらマス・スクリーニングにより発見された症例の追跡調査を行い、治療効果の確認ならびに治療法の改善を目的とするものである。

II. 研究方法

昭和50～55年度の班研究により全国より集めたフェニールケトン尿症・メープルシロップ尿症・ホモシスチン尿症・ヒスチジン血症及びガラクトース血症の早期治療例についてその後の追跡調査を行った。さらに、昭和56年に新しく新生児マス・スクリーニングにより発見された症例を加え、診断時の血中アミノ酸値、治療中の摂取アミノ酸量と血中アミノ酸値、身体発育、発達指数、脳波所見その他の臨床症状ならびに臨床検査所見について詳細に調査した。

あわせて、食事療法や薬物療法を行った高フェニールアラニン（Phe）血症や高メチニオン（Met）血症についても同様の調査を行った。更にヒスチジン血症については、患児の両親及び兄弟の血中ヒスチジン（His）値の測定を行い、その中から発見された未治療のヒスチジン血症の両親例及び同胞例についても調査を行った。

本研究においては、3歳未満は津守・稲毛式によりDQ測定を行い、3歳以後は主としてwisc法を用いてIQ測定を行った。

III. 研究成績及び考察

フェニールケトン尿症：昨年までの追跡例42例中、悪性高Phe血症と診断が変更された症例34及び症例41の2例を除いた40例に、新しく発見された15例を加え、計55例について調査を行った。表1はその要点をまとめたものである。生年月日を各年度毎にまとめると、昭和51年度までが9例、52年度が4例、53年度が9例、54年度が14例、55年度が12例、56年度が7例であった。

診断時血中Phe値は20～60mg/100mlの間に分布しているが、調査しえた53例中87%にあたる46例では治療前血中Phe値が30mg/100ml以上と著明な高値を示していた。又治療開始は9日目より90日目までの間におこなわれているが、新生児マス・スクリーニングが開始された昭和52年度以後の症例は、全例生後1カ月以内に治療が開始されていた。

身体発育は全例正常、脳波は39例について測定されており、34例は正常脳波であった。又3例は棘波を、2例は鋭波を認めているがけいれん発作の認められた症例は、熱性けいれんをおこしている一例のみであった。

血中Phe値を治療レベル（治療指針では乳児期：4～8mg/100ml、乳児期4～12mg/100ml）に維持するのに必要なPhe量は症例により異なるが、1歳以降摂取Phe量25mg/kg/day以下という、ごはんやパンなどの主食を含め極めてきびしい制限を加えなければ血中Phe値をコントロールできない

症例が20例も認められた。しかしながらこれらの症例でも、主治医と患児家族の地道な努力により、血中 Phe 値は全例15mg/100ml以下にコントロールされており、これらの努力の結果本症患児における知能発達は極めて良好な結果を得ている。すなわち生後3カ月から5歳にかけてDQが測定された40例の測定結果は、全例90以上と正常の知能発達をとげており、又3歳以上でIQが測定された9例でも、治療開始が生後67日目であった症例9（6歳時 wisc 法にてIQ77）を除けば、IQ値が全例100前後と本症に対する治療が成功しつつあることが確認された。

高フェニールアラニン血症：昨年までの追跡例8例に、PKUから高Phe血症に診断が変更された3例（内悪性高Phe血症2例）及び新しく発見された4例を加え、計15例について調査を行った（表2）。

症例1・2及び症例14の3例は、現在食事療法なしでも血中Phe値が治療レベルに維持される年齢に達しており、又症例3・症例6-8及び症例11-13の7例は現在食事療法により血中Phe値は良くコントロールされている。全例身体発育は正常、DQ及びIQは97-119と発達指数にも異常を認めていない。

他方症例4・5、症例9・10及び症例15の5例は、Phe制限のみでは正常の知能発達が期待できず、薬物療法との併用により始めて精神運動の発達が期待されるテトラヒオプテリン（ BH_4 ）欠乏症（悪性高Phe血症）と診断された症例である。5症例とも尿中プテリンの分析〔ネオプテリン（Ne）高値、ビオプテリン（Bi）低値及びNe/Biの異常高値〕及び BH_4 経口負荷試験（ BH_4 2.5mg/kg 負荷後3-8時間で血中Phe値が著明に低下する）の結果、ジヒドロビオプテリン（ BH_2 ）合成酵素欠損による BH_4 欠乏症と確定診断されており、全例5HTP、L-dopa及び BH_4 の投与後著しい臨床症状の改善を認めている。すなわち症例4は、1歳2カ月時定頸も不能であったが、薬物療法後定頸、坐位も可能となり、3歳2カ月歩行開始、DQも7カ月時30から4歳4カ月時50と改善されている。症例5も7カ月時四肢を硬くする発作を認め定頸も不安定、DQも56と低値であったが、薬物療法開始後は発作も消失し、DQも3歳時103と正常化するに至っている。症例9は1歳時筋緊張の低下を認め、ね返り・坐位不能と3-4カ月程度の発達であったが、治療開始後はね返り・坐位・ハイハイ可能となり、1歳7カ月時DQ46（8-12カ月の発達）まで回復している。症例15は6カ月時DQ100と知能発達では遅延を認めていなかったが、7カ月頃から四肢を硬くする発作が認められ、薬物療法併用後は発作の消失を認めている。

ところで昭和52年度から55年度までに新生児スクリーニングにより発見されたPKU及び高Phe血症の患児数は合計50例であるが、この中から4例（8%）の BH_4 欠乏症患児が発見されている。 BH_4 欠乏症はビオプテリン代謝異常により血中Phe値の上昇を伴う疾患であり、低Phe食療法には反応せず、重篤な進行性の中樞神経症状を呈する高Phe血症であるが、早期に診断し治療をおこなえば症状の発現を阻止しうる可能性のある疾患とされており、本症においても早期診断・早期治療は極めて重要な意義を持つことになる。従って今後新生児マス・スクリーニングで発見されるPKU及び高Phe血症患児に対しては、早期に尿中プテリンの分析・ BH_4 経口負荷試験及びジヒドロプテリジ

ン還元酵素活性の測定をおこなうなどの鑑別診断体制を早急に確立すべきであるとの点で意見の一致をみた。

メープルシロップ尿症：昨年までの追跡例 4 例に、新しく発見された 5 例を加え、計 9 例について調査した（表 3）。

症例 3 は乳児期 Metabolic acidosis の発作を頻回に認め、その都度神経症状の再発と発達の一時的な停滞を認めていたが、1 歳 3 カ月以後は Metabolic acidosis の出現もなくなり、治療が順調におこなわれるようになった結果 DQ も 7 カ月時 54 から 3 歳時 70 まで回復が認められている。反面症例 4 はこれまで Acute episode もなく治療は順調におこなわれていたが、2 歳 7 カ月時点で水痘に罹患後 Metabolic acidosis の出現を認め、意識レベルも低下した為腹膜灌流を施行、その後も同様の発作を 2 回おこし入院治療をおこなっている。

今年新しく発見された症例 6・9・10 の 3 例は、生後 7 日目頃より哺乳力の低下・呼吸障害・はいれん・後弓反張等の重篤な症状を認めており、全例腹膜灌流や交換輸血により救命に成功、以後臨床症状の改善を認めている。又症例 7・8 の 2 例は中間型と考えられる症例である。症例 7 は診断時血中ロイシン値は 15mg/100ml までの上昇に留まり、治療開始時点では特に臨床症状の出現を認めていない。又症例 8 は 5 日目の血中ロイシン値が 4-6 mg/100ml であり、その後の経過観察中にも血中ロイシン値の上昇を認めていなかったが、生後 6 カ月の時点で運動機能の遅延がはっきりしてきたことより精密検査を施行、ケト酸の排泄増を証明したことより本症と診断されている。診断時血中ロイシン値は最高 9 mg/100ml であり知的発達は正常範囲内であった。なお症例 6 及び症例 10 の両例では精神運動発達に遅延が認められた為か、家族の協力が得られず、特に症例 10 では生後 6 カ月以後食事療法すら拒絶される状態となり、その後肺炎にて死亡するという不幸な転帰に至っている。

ホモシスチン尿症：昨年度の追跡例 2 例中死亡した症例 1 を除く 1 例に、新しく発見された 1 例を加え、計 2 例について調査を行った（表 4）。

症例 2 は現在摂取メチオニン (Met) 量 30mg/kg/day にて血中 Met 値は 1-4 mg/100ml 尿ニトロプルシッド反応 (-) かつ良くコントロールされており、肝機能に軽度の異常を認める以外は身体発育、発達指数、脳波所見に異常を認めていない。症例 3 は診断時血中 Met 値は 27mg/100ml、尿ニトロプルシッド反応陽性より本症と診断されている。ビタミン B₆ には反応なく以後摂取 Met 量 40→20mg/kg/day にて血中 Met 値は 1 mg/100ml 前後に良くコントロールされ、尿ニトロプルシッド反応も陰性化している。身体発育は正常、発達指数、脳波所見にも異常なく、両症例共順調に治療がおこなわれていることが確認された。

高メチオニン血症：昨年までの追跡例 5 例に、新しく発見された 2 例を加え、計 7 例について調査した（表 5）。

全例蛋白制限食及び低 Met ミルクの使用により血中 Met 値もコントロールされており、身体発育、肝機能、脳波所見、発達指数に異常を認めていない。

ヒスチジン血症：昨年度までの追跡例 495 例中、本症が否定された 2 例を除く 493 例に新しく発

見された 167 例を加え、計 644 家系 660 例について調査を行った。

診断時血中ヒスチジン (His) 値は概ね 5-25mg/100ml の間に分布しており、血中 His 値が 15mg/100ml 以上の症例では全例に、又血中 His 値が 8-15mg/100ml の症例では case by case により低 His ミルクによる食事療法がおこなわれている。

身体発育は全例正常、脳波は 156 例について実施されており、146 例 (96%) が正常所見、棘波などの異常を認める症例が 5 例、軽度異常が 5 例であった。DQ は現在まで 462 例について測定されており、98% にあたる 452 例は DQ85 以上と正常の発達を示していた。又 DQ 低値であった症例は、母親の IQ 低値が発達遅延の原因であると考えられた 4 例を含んでも 10 例 (2%) にすぎず、本症患者の知能発達は極めて良好であることが確認された。

次にヒスチジン血症患児の両親及び兄弟の血中 His 値の測定をおこない、77 例の確実なヒスチジン血症の両親例及び同胞例を発見した。これらの症例の診断時血中 His 値は 5-15mg/100ml の間に分布していた。77 例中 IQ の測定がおこなわれたのは 33 例であり、その測定値は 84-134 と全例知能正常と判定されていた。又 DQ のみの測定がおこなわれたのは 12 例であり、母親の IQ が 65 と低値の為、3 歳 7 カ月時 DQ82 であった症例 1 の 3 の姉を除けば全例 DQ88 以上と正常範囲内の発達を示していた。更に IQ の測定はおこなわれていないが、主治医よりみて知能正常と判定された 28 例を加えると、ヒスチジン血症に知能障害を伴う頻度はかなり低いものと推測されるが、今後更に IQ の測定を精力的に行い本邦におけるヒスチジン血症と知能障害の合併頻度について検討を続けてゆきたいと考えている。

ガラクトース血症：昨年までの追跡例 21 例中、死亡した症例 13 と一過性高ガラクトース血症と診断された症例 11 の 2 例を除く 19 例に、新しく発見された 10 例を加え、計 29 例について調査をおこなった (表 6)。酵素学的検討がおこなわれたのは 20 例で、Gal-1-P-Uridyl transferase 欠損症が 10 例、Galactokinase 欠損症が 1 例、UDP-Gal-4-Epimerase 欠損症が 8 例、異型ガラクトース血症が 1 例であった。なお追跡例中 1 例は UDP-Gal-4-Epimerase 欠損症のヘテロ、3 例は一過性高ガラクトース血症と判明した。

治療は乳糖を含まないミルク及び離乳食でおこなわれており、身体発育・発達指数は全例正常であった。脳波は 12 例について測定されているが、Gal-1-P-Uridyl transferase 欠損症である症例 2 及び症例 4 で棘波を認めており、白内障も同様に症例 4 及び症例 5 で認めているが、両症例共手術の適応に至るほどの進行は認めていない。又症例 30 は生後 11 日目に呼吸不全・循環不全・出血傾向等の重篤な症状の出現をみ、種々の治療を試みるも一般状態の改善に至らず、生後 12 日目急性肝不全と脳内出血の為死亡している。

IV. 結 語

先天性代謝異常症のマス・スクリーニングにより発見された症例の治療経過について追跡調査を行った。調査対象例は PKU55 例、高フェニールアラニン血症 15 例、メープルシロップ尿症 9 例、ホモシスチン尿症 2 例、高メチオニン血症 7 例、ヒスチジン血症 660 例、ガラクトース血症 29 例、合計 777

例であり、いずれも若干の例外を除いては身体発育・発達指数・脳波所見その他の臨床検査所見は概ね正常範囲内にあり、治療は順調におこなわれていることが確認された。

しかしながら、今後の長期追跡調査が新生児マス・スクリーニング計画を成功させる為にも是非必要であると考えられる。又今後の大きな課題として、①B H₄欠乏症（悪性高フェニールアラニン血症）に対する鑑別診断体制を早急に確立し、本症の早期発見・早期治療につとめる。②ヒスチジン血症患者に対する追跡調査並びにヒスチジン血症の両親例及び同胞例への計画的調査により本症に対する治療法を確立する。の2点が極めて重要であるとの指摘がなされた。

文 献

- 1)多田啓也, 大浦敏明, 北川照男, 松田一郎, 川村正彦, 和田義郎: 先天性代謝異常症の治療指針——新生児マス・スクリーニングの対象疾患 日本小児科学会雑誌 81, 840, 1977
- 2)厚生省心身障害研究班, 多田啓也, 大浦敏明, 北川照男, 松田一郎, 山下文雄, 和田義郎, 川村正彦, 荒島真一郎, 黒田泰弘, 武貞昌志, 館田 拓: ヒスチジン血症の治療指針の改訂について 日本小児科学会雑誌 84, 599, 1980
- 3)厚生省心身障害研究班: 多田啓也, 大浦敏明, 北川照男, 松田一郎, 山下文雄, 荒島真一郎, 堺 薫, 川村正彦, 黒田泰弘, 青木菊麿, 諏訪城三, 武貞昌志, 館田 拓: ヒスチジン血症の治療指針の改訂について 85, 1634, 1981

本研究にあたり、貴重な症例の資料を御教示いただいた以下の先生方に深甚な謝意を表します。また、各地区のスクリーニング担当の行政の方々にも併せて謝意を表します。

北海道大学 川口真男
札幌医科大学 大柳和彦, 土山 晃
旭川医科大学 田口哲夫
聖母会天使病院 南部春生 福山桂子
弘前大学 横山 雄
岩手医科大学 高砂子祐平
県立久慈病院 前田紀子
秋田大学 橋本禎嗣, 島田堅一
東北大学 今野多助 成沢邦明
日本大学 大和田操 崎山武志 近藤和喜夫 津田
東京大学 鈴木義之 福岡和子 桜庭 均 山中龍宏 榊原洋一
神奈川県立こども医療センター 小宮和彦 横谷 進 岩本弘子 立花 田角
神奈川県総合リハビリ病院 岡部武志
横浜市立大学 三宅捷太

北里大学	大山宜秀				
東海大学	岩垣浩之				
昭和大学藤ヶ丘	山口高志	塙弘進			
国立横浜病院	奥平昌彦				
聖マリアンナ医大	藤田良二郎				
茅ヶ崎市立病院	鈴木宏平	永淵成夫			
千葉大学	高柳正樹	小倉成美子			
新潟大学	浅見直				
富山県立中央病院	石黒和正				
石川県立中央病院	大木徹郎				
金沢医科大学	高橋弘昭	沖野栄蔵			
名城病院	高嶋芳樹				
名古屋市立大学	和田義郎	森下秀子	伊藤		
愛知県心身障害者 コロニー	岡田喜篤	黒柳允男			
信州大学	竹内慎				
静岡県立こども病院	近藤昌子				
岐阜大学	多賀俊明				
三重大学					
高山赤十字病院	松浦章雄	水戸守寿洋			
市立四日市病院	岡田 還	一木 貴			
大阪市立 小児保健センター	鶴原常雄	長谷 豊	山本裕子	福田優子	大笹幸伸
大阪市立大学	周山逸人				
大阪労災病院	林 正樹				
京都府立医大	衣笠昭彦	太田倫夫			
滋賀医科大学	大矢紀昭	田中紀昭			
滋賀県保健衛生協会					
京都大学	須藤正克	重松陽介			
奈良医科大学	市川正裕	三上定昭	吉岡		
和歌山大学	児玉明彦				
国保日立総合病院	樋口隆造				
神戸大学	郷司克己	二宮道人	伊賀	三宅	山口
橋本市民病院	津田紀彦				
兵庫県立こども病院	竹峰久雄				

神戸海星病院	国府 肇
兵庫医科大学	中尾重紀 林 嘉盛 堅田尚子
神戸市医師会臨床 センター	広瀬順子
神戸市・青木小児科	青木久夫
国立岡山病院	市場洋三
岡山大学	樋口讓二
広島大学	田中丈夫
三原三菱病院	須沢利文
福山市民病院	小倉威郎
山口大学	萩原啓二 松尾
山口県立中央病院	三浦敏男
香川小児病院	西川 清
愛媛大学	新野正治 渡部雅愛 林 正俊 後藤義則 松本修平 貴田嘉一 北新徹也 稲岡真理子
松山赤十字病院	永井信也
高知県立中央病院	浜脇光範 日野千恵子 大村 勉
高知赤十字病院	笹井和雄
九州大学	松本 正 吉本
福岡大学	緒方博子 大島繁友
産業医科大学	山岸 稔
北九州市立総合養育 センター	原口宏之
久留米大学	芳野 信 渡利 寛 荒村修一
長崎大学	吉本雅昭 神戸正彦 林さわ子 松本 正 福田
大分県立病院	山口房子 渡辺紀明
熊本赤十字病院	
宮崎医科大学	浜田恵亮 田中朋子
鹿児島大学	池田琢哉 前田静彦

<敬称略>

表1の(1) フェニルケトン尿症の早期治療例追跡データー

昭和56年

No	症例	生年月日	診断時 血中Phe値 (mg/100mℓ)	治療 開始	治療量 (mg/kg/day)		経過		身体発育	発達指数		脳波所見	備考
					摂取Phe量 (mg/kg/day)	血中Phe値 (mg/100mℓ)	DQ	IQ					
1	H. T. ♀ 大阪	48.11.19	5日: 53	15日	6~7才: 20~25	12-16	正 常 (7才)	133 (6才)	正 常 (7才)				
6	H. I. ♂ 愛知	48.12.10	87日: 39	90日	7~8才: 24~30	15-20	正 常 (7才)	97 wisc (7才)	正 常 (2才)				
7	K. I. ♀ 愛知	51.1.4	6日: 30	28日	5~6才: 24~28	13-17	正 常 (6才)	104 (5才6ヵ月) 田中ビネー	正 常 (2才)				
8	K. T. ♂ 北海道	50.1.16	80日: 40	90日	5~6才: 30	8-16	正 常 (6才)	90 (5才)					
9	A. A. ♀ 福岡	50.1.18	50日: 44	67日	6~7才: 14~17	11-15	正 常 (6才)	77 (6才) wisc	正 常 (6才)			正 常 (6才)	CT正常 (6才)
10	T. S. ♂ 宮城	48.7.21	80日: 36	88日	7~8才: 30~45	15-25	正 常 (8才)	97 (8才) 田中ビネー	正 常 (7才9ヵ月) 棘波⊕ (8才3ヵ月)				
11	K. H. ♀ 愛知	51.7.5	16日: 20 22日: 32	35日	4才10ヵ月: はほぼ普通食 5才3ヵ月: "	10.5 6.9	正 常 (5才)	94~136 (5才)					
12	T. E. ♂ 静岡	52.11.13	7日: 29.5 20日: 40	20日	3~4才: 20	10-15	正 常 (4才)	92+α (3才)	正 常 (3才)				

表1の(2)

No	症例	生年月日	診断時 血中Phe値 (mg/100mℓ)	治療 開始	治療経過		身体発育	発達指数		脳波所見	備考
					摂取Phe量 (mg/kg/day)	血中Phe値 (mg/100mℓ)		DQ	IQ		
13	S. I. ♀ 大阪	51. 12. 24	7日: 20↑ 26日: 48	29日	3-4才: 4-5才:	8-10 12-16	正常 (5才)	正常 (5才)	正常 (5才)		
14	H. E. ♀ 福岡	52. 12. 5	5日: 20↑ 14日: 32	15日	3-4才: ほぼ普通食	6-14	正常 (4才)	100以上 (4才)	正常 (4才)		
15	J. H. ♂ 大阪	48. 11. 17	21日: 30	21日	7才4カ月:	10	正常 (7才)	100 (5才)			米國にてスクリーニング 英國へ転出
16	K. M. ♂ 長崎	53. 2. 20	16日: 31	16日	3-4才: 30	12-18	正常 (3才)	107 (3才)	正常 (3才)		
17	M. Y. ♀ 福岡	53. 3. 6	14日: 55	25日	3-4才: 15-17	2-12	正常 (3才)	117 (3才) 田中ビネー	正常 (3才)		CT正常 (3才)
18	Y. W. ♂ 大阪	53. 6. 2	22日: 48	25日	2才6カ月: 25-30 -1才6カ月:	8-12	正常 (3才)	正常 (3才)			
19	N. Y. ♀ 兵庫	53. 8. 23	16日: 38	26日	1-2才: 35	7-13	正常 (2才)	115 (1才3カ月) 102 (2才)	正常 (2才)		
20	I. K. ♂ 和歌山	53. 9. 7	13日: 50	15日	3才5カ月: 23	16	正常 (3才)	109 (3才5カ月)	107 (3才5カ月)	正常 (3才5カ月)	

表1の(3)

No	症例	生年月日	診断時 血中Phe値 (mg/100mℓ)	治療 開始日	治療 経過		身体発育	発達指数		脳波所見	備考
					摂取Phe量 (mg/Kg/day)	血中Phe値 (mg/100mℓ)		DQ	IQ		
21	T. Y. ♂ 富山	53. 10. 17	7日: 23.6 10日: 35.3	11日	2-3才 : 20-30	10-16	正常 (3才)	122 (3才)		正常 (1才)	
22	J. Y. ♂ 大阪	53. 6. 9	5日: 13 22日: 42	24日	2才5カ月 -3才5カ月	2-8	正常 (3才)	100以上 (3才)			
23	K. T. ♂ 静岡	53. 12. 25	18日: 20↑ 35日: 16-20	35日	2-3才 : 35	8-16	正常 (3才)	117 (2才6カ月)			
24	Y. F. ♂ 東京	54. 4. 20	18日: 51	29日	1才8カ月 -2才6カ月	2-10	正常 (2才)	123 (2才)		散在性に 鋭波 ⊕ (2才)	
25	S. S. ♂ 神奈川	54. 9. 1	7日: 20↑ 13日: 48	19日	1-2才 : 17-21	2-5	正常 (2才)	120 (2才)		正常 (2才)	
26	M. I. ♂ 神奈川	53. 10. 26	20日: 43	20日	2-3才 : 20-25	8-15	正常 (3才)	99 (2才4カ月)			
27	R. M. ♀ 神奈川	54. 2. 18	18日: 20↑ 20日: 53	20日	1-2才 : 2-3才 : 25	11-16 8-20	正常 (3才)	122 (1才8カ月)			言語発達良好
28	A. Y. ♀ 広島	54. 8. 20	8日: 20 10日: 59	10日	1-2才 : 30-40	6-16	正常 (2才)	119 (1才8カ月) 130 (2才)		正常 (1才)	

表1の(4)

No	症例	生年月日	診断時 血中Phe値 (mg/100mL)	治療 開始	治療経過		身体発育	発達指数		脳波所見	備考
					摂取Phe量 (mg/kg/day)	血中Phe値 (mg/100mL)		DQ	IQ		
29	T. T. ♂ 神奈川	54. 11. 7	20日: 20↑ 27日: 40	27日	10ヵ月-1才6ヵ月 1才6ヵ月- 1才6ヵ月- 2才	18-20 Phe除去 : シルク開始	正常 (2才)	116 (1才)		正常 (1才3ヵ月)	
30	K. Y. ♂ 神奈川	54. 11. 12	12日: 39	13日	1-2才 : 25+α		正常 (2才)	133 (1才2ヵ月)		鋭波⊕ (2才)	熱性けいれん あり (1才6ヵ月)
31	Y. Y. ♂ 福岡	54. 12. 6	13日: 51	19日	1-2才 : 15-20		正常 (2才)	133 (1才)		正常 (1才9ヵ月)	
32	N. F. ♀ 東京	55. 1. 1	7日: 20 16日: 51	16日	1-2才 : 23-25		正常 (2才)	105 (1才)		正常 (1才4ヵ月)	
33	S. Y. ♂ 福岡	55. 2. 23	15日: 40	19日	10ヵ月-1才3ヵ月: 24 1才3ヵ月- 1才8ヵ月: 14-23		正常 (2才)	126 (7ヵ月)		正常 (1才)	CT正常 (1才6ヵ月)
35	T. S. ♀ 神奈川	55. 5. 14	5日: 40 9日: 41	9日	6ヵ月-1才6ヵ月: 27		正常 (1才6 ヵ月)	111(1才) 115 (1才6ヵ月)		正常 (1才)	
36	M. M. ♂ 愛知	55. 5. 14	21日: 44	21日	6-7ヵ月: 35 7ヵ月-1才5ヵ月: 30		正常 (1才5 ヵ月)	108 (1才)		正常 (1才)	
37	K. U. ♂ 北海道	55. 5. 14	21日: 30 24-	30日	1-2才 : 22-24		正常 (2才)	正常 (1才7ヵ月)		正常 (2才)	

表1の(5)

No	症例	生年月日	診断時 血中Phe値 (mg/100mℓ)	治療 開始	治療経過		身体発育	発達指数		脳波所見	備考
					摂取Phe量 mg/kg/day	血中Phe値 (mg/100mℓ)		DQ	IQ		
38	S. M. ♀ 福岡	55. 5. 21	14日: 28	16日	6ヵ月-1才 : 18-19 1才-1才6ヵ月 : 16-18	7-17 1-14	正常 (1才6ヵ月)	120 (1才)		正常 (1才)	CT:正常 (1才)
39	H. K. ♂ 埼玉	55. 6. 2	5日: 18 15日: 20	15日	5ヵ月 : 40 6ヵ月-1才6ヵ月: 30	10 6-12	正常 (1才6ヵ月)	85(7ヵ月) 92(1才)		正常 (1才5ヵ月)	
40	Y. D. ♂ 長野	55. 6. 7	17日: 44	17日	4ヵ月 : 35-40 7ヵ月-1才: 25-30 1才3ヵ月 : 20-25	5-8 4-10 12	正常 (1才)	100以上 (9ヵ月)		正常 (4ヵ月)	
42	A. A. ♀ 徳島	55. 10. 16	12日: 47 16日: 43	16日	1ヵ月-5ヵ月 : 25-35 6ヵ月-1才 : 15-22	6-17 2-6	正常 (1才)	119 (1才)		正常 (1ヵ月)	
43	K. H. ♀ 東京	54. 12. 10	17日: 30	18日	1-2才 : 22-26	1-6	正常 (2才)	92 (1才4ヵ月)		正常 (1才7ヵ月)	
44	K. M. ♂ 熊本	54. 1. 22	4日: 10 20日: 30	20日	2-3才 :	4-8	正常 (3才)	127 (10ヵ月)		正常 (2ヵ月)	
45	N. Y. ♀ 岐阜	54. 4. 6	6日: 20 30日: 54		4ヵ月-8ヵ月 : 1才9ヵ月 -2才6ヵ月: 80	2-8 4-20	正常 (2才6ヵ月)	92 (2才)		正常 (2才6ヵ月)	
46	M. N. ♂ 岐阜	54. 7. 26			1才6ヵ月-2才: 70 2才-2才6ヵ月: 30	2-12 8-12	正常 (2才)	109 (1才8ヵ月)		正常 (1才8ヵ月) 棘波⊕ (2才3ヵ月)	

表1の(6)

No	症例	生年月日	診断時 血中Phe値 (mg/100mℓ)	治療 開始	治療経過		身体発育	発達指数		脈波所見	備考
					摂取Phe量 (mg/kg/day)	血中Phe値 (mg/100mℓ)		DQ	IQ		
47	Y. S. ♀ 兵庫	55. 2. 3	17日: 27	23日	2ヵ月 : 50-70 4-8ヵ月 : 57 9-10ヵ月 : 42	4 5-9 7-10	正常 (1才)				
48	H. M. ♀ 三重	55. 9. 8	30日: 41	30日	2ヵ月 : 60 3-6ヵ月 : 30-45 6ヵ月-1才: 20-25	2-8 6-12 2-12	正常 (1才)	101(6ヵ月) 98(1才)		正常 (1才)	CT正常 (4ヵ月)
49	H. I. ♂ 兵庫	54. 10. 20	10日: 22 16日: 29	19日	1-8ヵ月 : 40-60 10ヵ月-2才: 50-80	6-13 3-13	正常 (2才)	117(6ヵ月) 123(1才)			
50	T. K. ♀ 東京	55. 8. 8	1日: 20		1才1ヵ月 : 18-20 1才2ヵ月 : 25-30	2-3 0-2	正常 (2才)	正常 (1才)			
51	M. H. ♂ 大阪	55. 9. 1	18日: 48	25日	2-6ヵ月 : 30-40 8ヵ月-1才2ヵ月: 40	6-12 2-14	正常 (1才)			正常 (5ヵ月)	
52	H. N. ♀ 兵庫	55. 9. 30	18日: 32 30日: 25	31日	1-2ヵ月 : 55-65 3-7ヵ月 : 40-50 8ヵ月-1才: 33-40	8-13 6-12 9-12	正常 (1才)	104 (6ヵ月)			
53	H. N. ♀ 岐阜	54. 9. 27			2-5ヶ月 : 35-45 6ヵ月-1才: 22-30 1才-2才: 18-20	2-6 6-12 4-12	正常 (2才)	正常(1才) 100以上 (2才)		正常 (2才)	
54	S. I. ♂ 岡山	56. 3. 9	: 58		0-3ヵ月 : 45 3-7ヵ月 : 30-40	2-11 3-13	正常 (6ヵ月)				

表1の(7)

No	症例	生年月日	診断時 血中Phe値 (mg/100mℓ)	治療 開始	治療 経過		身体発育	発達指数		脳波所見	備考
					摂取Phe量 (mg/kg/day)	血中Phe値 (mg/100mℓ)		DQ	IQ		
55	I. T. ♂ 埼玉	56. 4. 8	9日: 20↑ 15日: 50	15日	15日-30日: 50 1-7カ月: 60	10 2-4	正常 (7カ月)			正常 (1カ月)	姉もPKU
56	K. I. ♂ 神奈川	56. 5. 10	5日: 20↑ 16日: 48	16日	0-3カ月: 50-60 4-5カ月: 40-50	6-15 7-11	正常 (5カ月)			正常 (1カ月)	
57	S. I. ♀ 福岡	56. 7. 3	5日: 28 24日: 58	26日	1-2カ月: 40-50 3-5カ月: 40-60	2↓-6 6-10	正常 (5カ月)	111 (3カ月)			
58	T. H. ♂ 岩手	56. 8. 1	14日: 51	14日	1-3カ月: 30-40	1-4	正常 (3カ月)				
59	K. S. ♀ 滋賀	56. 8. 6	9日: 20↑ 14日: 39	16日	0-1カ月: 35-45 2-3カ月: 45-60	0-5 12-14	正常 (3カ月)			正常 (1カ月)	CT正常 (1カ月)
60	T. F. ♀ 愛知	56. 8. 12	6日: 40	15日	1カ月: 35 2-3カ月: 55-60	11→2 2-6	正常 (3カ月)			棘波⊕ (2カ月)	
61	C. M. ♀ 東京	56. 8. 31	5日: 20↑ 10日: 54	10日	1-2カ月: 60	4-7	正常 (2カ月)			正常 (1カ月)	

表2の(1) 高フェニルアラニン血症の早期治療例追跡データ

昭和56年

No.	症例	生年月日	診断時 血中Phe値 mg/100mℓ	治療経過		身体発育	D Q	脳波所見	備考
				摂取Phe量 mg/Kg/day	血中Phe値 mg/100mℓ				
1	N. Y. ♂ 埼玉	53. 1. 17	5日: 8 28日: 14	3-4才: 普通食	6-8	正常 (3才5カ月)	106 (3才)	正常 (1才)	母親血中Phe値 8-10 mg/100mℓ
2	S. S. ♀ 愛知	53. 3. 22	6日: 4-6 21日: 13.5	9カ月: 普通食	10	正常 (2才)	108 (8カ月)	正常 (8カ月)	
3	M. K. ♀ 奈良	53. 3. 30	4日: 12-20 21日: 15	3-4才: 60-80	6-8	正常 (3才7カ月)	運動: 86 動作, 言語: 102 (K式: 3才6カ月)	正常 (1才2カ月)	
4	M. S. ♂ 広島	52. 4. 3	6カ月: 20↑ 7カ月: 20.3	3-4才: 100-120 4才-4才6カ月: 100	5-20 4-20	Phe制限では発達 (-) 5 HTP 投与後 L-dopa 投与後 定額 歩行可 3才2カ月 歩行可 3才6カ月 坂道で も歩行可	30(7カ月) ↓ 5 HTP 投与 L-dopa 48(2才8カ月) 50(4才4カ月)	棘波 ⊕ (2才8カ月) 正常 (4才)	BH, 欠乏症. 現在5 HTP L-dopa Benzerazide 投与中
5	H. T. ♂ 北海道	53. 5. 9	5日: 10 16日: 20	2才5カ月:	10-12	5 HTP 投与後 L-dopa 四肢を硬くする発 作消失	津守: 76 (2才5カ月) DQ: 103 IQ: 75 (3才)	棘波 ⊖ 律動異常 (2才9カ月)	BH, 欠乏症. CT: 4t-Cortical Atrophy ⊕ 前回よりは改善 (2才4カ月)
6	M. S. ♂ 愛知	54. 3. 22	7日: 8-12 17日: 12.5	1才3カ月: 67 1才10カ月: 49-67	4-8	正常 (2才)	137 (2才2カ月)		case 2の弟

表2の(2)

No	症例	生年月日	診断時 血中Phe値 mg/100mℓ	治療経過		身体発育	D Q	脳波所見	備考
				摂取Phe量 mg/kg/day	血中Phe値 mg/100mℓ				
7	Y. E. ♂ 佐賀	55. 9. 4	8日: 8 23日: 14 28日: 18	4-8カ月: 40-45 8カ月-1才: 35-38	7-12 3-7	正常 (1才)	97 (6カ月)	棘波 2カ所 (1才)	4カ月時Pheチャレン ジテスト 30.9mg/100mℓ(5日目)
8	H. K. ♂ 奈良	55. 10. 30	1日: 6 8日: 13.2 16日: 20	1-2カ月: 50-60 3カ月: 40-50 4カ月-1才: 60	2-6 1 4-8	正常 (1才)	107 (1才)		case 3の弟
9 (前回 PKU No34)	K. H. ♂ 兵庫	55. 3. 16	5日: 16 8日: 20 12日: 24	1才: 80 1才: 普通食 1才-1才3カ月: 140-160 (BH ₄ 併用) 1才4カ月: 100-160 (BH ₄ 連日)	4-6 12-16 2-12 2-8	1才: 筋緊張↓ ね返り、坐位不能 ↓ 5HTP) 投与 ↓ 1-dopa 1才1カ月 ね返り可 1才3カ月 坐位可 1才6カ月 ハイハイ可	1才: ほぼ3-4 カ月の発達 1才7カ月: DQ 46 8-12カ月の発達	正常 (1才) 棘波 散発 (1才7カ月)	BH ₄ 欠乏症 CT: ほぼ正常 (1才)
10 (前回 PKU No41)	R. S. ♀ 鹿児島	55. 8. 24	39日: 20↑	3カ月: 40-70 6カ月: 40 1才: 40-60 1才2カ月: BH ₄ 併用	16 8 12 10		59(7カ月) 41(9カ月) 以後 5HTP) 開始 1-dopa	正常 (1カ月)	BH ₄ 欠乏症 尿中 ネオプテリン = 658 ビオプテリン
11	Y. S. ♂ 岩手	56. 6. 27	13日: 19.6	18日: 18 1カ月: 69 3-4カ月: 30	2 5 4	正常 (4カ月)			FeCl ₂ (-)
12	S. Y. ♀ 滋賀	55. 9. 3	7日: 12 16日: 15	2-8カ月: 35-40	6-10	正常 (8ヶ月)	106 (7カ月)		兄の血中Phe値 9mg/100mℓ

表(2)の3

No	症例	生年月日	診断時 血中Phe値 mg/100mℓ	治療経過		身体発育	D Q	脳波所見	備考
				摂取Phe量 mg/kg/day	血中Phe値 mg/100mℓ				
13	R. F. ♀ 京都	54. 11. 20	: 10.2 : 12.7	11カ月 : 70	6	正 (1 才)			
14 (前回 PKU No.5)	Y. N. ♀ 愛知	49. 12. 12	5日 : 35	3-4才 : 50-80 6才 : 普通食	4-8	正 (6 才)	IQ 119 鈴木ビネー (6 才)		4才時 Pheチャレン ジテスト 血中Phe値 14.2 mg/100 mℓ
15	Y. O. ♀ 広島	56. 2. 15	10日 : 20	1-8カ月 : 40-60 8カ月 : 40-50 9カ月 : 80	2-4 2 ↓	6カ月 : 正常 7カ月 : 四肢を硬 くする発作 ↓ 5HTP)投与 ↓ L-dopa 発作用運動消失	100 (6 月) 知能発達の遅れ認 めず	正 常	BH ₄ 欠乏症 6カ月時 普通ミルク 3日間 Phe値 8 mg/100mℓ

表3の(1) メープルシロップ尿症の早期治療例追跡データ

昭和56年

No	症例	生年月日	診断時 アミノ酸値 mg/100 mℓ	治療開始	治療経過		身体発育	臨床症状	D. Q	脳波所見
					摂取アミノ酸量 mg / Kg / day	血中アミノ酸値 mg/100 mℓ				
2	T H ♀ 鹿児島	53. 10. 12	6日 Leu: 16 Leu: 15.6 16日 Ileu: 9.2 Val: 9.2	24日 治療開始 治療開始	1才3か月 -1才6か月 3才	Leu: 50 Ileu: 47 Val: 47	1-5 2-4 1-2 10	正常 (3才)	80 (1才6か月) 90 (2才)	正常 (1才)
3	K S ♀ 滋賀	53. 8. 5	6日 Leu: 32 Ileu: 6.5 11日 Leu: 72 Ileu: 9.6	11日 補液開始 15日 治療開始	1才6か月 -2才 2-3才	Leu: 50-70 Ileu: 47 Val: 47	1-8 1-2 2-5 1-7	正常 (3才)	57 (1才7か月) 70 (3才)	異常 (1才9か月) border line EEG (3才)
4	K F ♀ 福岡	53. 7. 5	Leu: 26 10日 Ileu: 6 Val: 11	10日	2-3才	Leu: 40-50 Ileu: 25-30 Val: 35-37	0-4 0-2 1-4	正常 (3才)	IQ 92 田中ビネー (3才)	正常 (3才) CT正常 (3才)
5	Y O ♀ 千葉	53. 5. 27	Leu: 27 13日 Ileu: 9 Val: 13	18日	7か月	Leu: 100-120 Ileu: 60-65 Val: 80	1-2 0-2 2	正常 (6か月)		正常 (6か月)
6	R S ♀ 北海道	55. 12. 15	7日 Leu: 20↑ Leu: 42 13日 Ileu: 2 Val: 4	13日 交換輸血 16日-20日 腹膜灌流 20日 治療開始	0-1か月 2-6か月	Leu: 0 Ileu: 0 Val: 0 Leu: 60 Ileu: 4 Val: 4	30→11 0 1-3 4-16 0-10 1-5	正常 (1才)	7日: 呼吸障害 9日: レスビレーター による呼吸管理 19日: レスビレーター (1才) 5か月 疝気 ⊕ 11か月 坐位 ⊕	low voltage (15日)

表3の(2)

No	症例	生年月日	診断時 アミノ酸値 mg/100mℓ	治療開始	治療経過		身体発育	臨床症状	D Q	脳波所見
					摂取アミノ酸量 mg/kg/day	血中アミノ酸 mg/100mℓ				
7	Y. O. ♂ 岡山	56. 1. 18	Leu 16 Ileu 5 Val 9	0ヵ月 治療食開始	0-2ヵ月	Leu 150-180 Ileu 80-100 Val 95-120	3-7 1-3 1-3	発見時 臨床症状 (-)		
					3-6ヵ月	Leu 100-120 Ileu 55-60 Val 60-80	1-2 1-2 1-5			
					7-9ヵ月	Leu 65-90 Ileu 37-50 Val 45-55	4-5 1-2 3-4			
8	T. K. ♂ 大分	56. 3. 27	Leu 4-6 Leu 5.2 Leu 9 Ileu 4 Val 8	209日 治療食開始		Leu : 45-50	0-1	6ヵ月時 運動機能の遅れあり 知能発育正常		
					7-8ヵ月	Ileu : 22-30 Val : 27-30	0-1 0-1			
9	K. Y. ♀ 福井 ↓ 愛知	56. 4. 8	Leu 20†	13日-16日 交換輸血 23日 治療食開始		Leu : 53-82	2-4	哺乳力弱く体重増 加不良あり 生後9日目入院 9日：けいれん⊕		
					4-6ヵ月	Ileu : 30-45 Val : 35-55	1-2 1-3			
10	Y. N. ♀ 石川	55. 5. 21	Leu 44 Ileu 12 Val 11 Leu 72 Ileu 7 Val 17	8日 補液開始 14日-25日 交換輸血		Leu : 0 Ileu : 0 Val : 0	72→9 12→0 17→3	7日：哺乳力低下 嘔吐 10日：けいれん 後弓反張 6ヵ月以後 治療 拒否 肺炎にて死 亡	58 (6ヵ月)	棘波(2ヵ月) CT脳萎縮 (1ヵ月)
					1-2ヵ月	Leu : 80 Ileu : 40 Val : 40	10-11 1-2 3			
					3ヵ月					

表 4 ホモセスチン尿症の早期治療例追跡データー

昭和 56 年

No	症 例	生年月日	診 断 時 アミノ酸値 mg/100mℓ	治 療 経 過		身体発育	臨床検査所見	D Q	脳波所見	備 考	
				摂取メチオニン量 mg/Kg/day	血中メチオニン値 mg/100 mℓ						
2	K.H.♀ 大阪	55. 3. 7	4日 Met: 4	vit B ₆ 200mg併用 8カ月-1才6カ月 Met: 30 Homocystine :	1 - 4	正 常 (1才6カ月)	肝機能 軽度異常 GOT 76 GPT 95 (1才)	117 (1才)	正 常 (9カ月)	尿ニトロプロルシッド 反応 (-) ~ (+)	
			9日 Met: 9								0 - 0.5
3	Y.K.♂ 埼玉	55. 7. 25	5日 Met: 1.5	2-6カ月 Met: 40 8カ月-1才 Met: 20 1才-1才4カ月 Met: 15	1 - 3	正 常 (1才4カ月)	診断時 尿ニトロプロルシッド 反応 陽性 ↓ 治療食 陰性化	107 (1才4カ月)	正 常 (1才4カ月)	7カ月時 チャレンジテスト 血中Met 6.5mg/100mℓ 尿ニトロプロルシッド 反応 (++)	
			35日 Met: 20								1.5
			42日 Met: 27.4								1 - 1.5

表5 高メチオニン血症の早期治療例追跡データ

昭和56年

No	症例	生年月日	診断時 メチオニン値 mg/100ml	治療経過		身体発育	肝機能	DQ	脳波所見	備考
				摂取メチオニン量 mg/Kg/day	血中メチオニン値 mg/100ml					
1	T. S. ♂ 大阪	52. 3. 8	: 16	4-5才: 蛋白制限 + 低Metミルク	2-4	正常 (4才7カ月)	正常 (4才)	正常 (3才)		ニトロプルジック反応(-) 発達正常(4才)
2	T. Y. ♀ 大阪	53.12.15	21日: 34 32日: 47	2-3才: 30	8-12	正常 (3才)	正常 (3才)	110 (2才2カ月)	正常 (2才)	ニトロプルジック反応(-)
3	T. K. ♂ 北海道	53.11.22	7日: 1.5 14日: 4	1-3才:	2-4	正常 (3才)	正常	99 (2才9カ月)	正常 (10カ月)	チャレンジテスト 血中Met 7-8 mg/100ml
5	M. M. ♀ 大阪	54. 7. 21	14日: 4-8 26日: 14.5	1-2才: 蛋白制限	1	正常 (2才)	正常 (2才)		正常 (1カ月)	知能・言語 発育良好 (2才)
6	M. O. ♀ 大阪	54. 9. 9	5日: 2-4 16日: 8 32日: 12	1-2才: 蛋白制限 + 低Metミルク	1-2	正常 (2才)	正常 (2才)	104 (1才)	正常 (1カ月)	ニトロプルジック反応(-)
7	R. K. ♀ 大阪	56. 1. 6	23日: 4-8 30日: 4	2-5カ月: 40 6-11カ月: 25+α	0.5-1 0.5-1	正常 (1才)				ニトロプルジック反応(-) 発達良好(1才)
8	H. H. ♀ 岐阜	55.12.12	7日: 2↑ 14日: 10↑ 30日: 20↑	1-5カ月: 30-40 6カ月-1才: 20	16-20 0-2	正常 (1才)		122 (8カ月)		尿Homocystine (-)

表6の(1) ガラクトース血症の早期治療例追跡データ

昭和56年

No	症例	生年月日	診断時 ガラクトース値 mg/100 ml	治療開始	身体発育	DQ・IQ	肝機能	白内障	脳波所見	備考
2	H.M. ♂ 大阪	48. 5. 8	11日: 40日: 32	12日	正常 (8才)	89 wise (8才)	正常 (8才)	(-)	棘波 ⊕ (8才)	Gal-1-P-Uridyl transferase 欠損 筋力低下認め(8才)
3	C.O. ♂ 静岡	48. 7. 13	40日: 32	47日	正常 (8才)	100 鈴木ビネー (4才7カ月)	正常 (8才)	(-)	正常 (8才)	Gal-1-P-Uridyl transferase 欠損
4	R.S. ♀ 愛知	48. 1. 10	45日: 423	50日	正常 (8才)	90 wise (8才)	正常 (8才6カ月)	(+) 視力 右0.6 左0.3	棘波 ⊕ (7才)	Gal-1-P-Uridyl transferase 欠損
5	S.T. ♀ 宮城	47. 9. 21	80日:	85日	正常 (9才)	84 田中ビネー (7才6カ月)	正常 (9才)	(+) 視力 左右 0.2	正常 (5才)	Gal-1-P-Uridyl transferase 欠損 白内障: 進行-手術の適応にならず
6	K.T. ♂ 青森		75日:	80日	正常 (6才)	DQ 102 (4才)	正常 (6才)	(-)	正常 (2才)	Gal-1-P-Uridyl transferase 欠損 知能発達良好(6才)
9	K.F. ♂ 北海道	53. 8. 18	30日: 10	68日	正常 (3才5カ月)	DQ 正常 (3才5カ月)	正常 (3才5カ月)	(-)	正常 (3才5カ月)	UDP-Gal-4 Epi-merase 欠損 1才以後治療中止
10	M.K. ♀ 熊本	53. 10. 26	21日: 370	25日	正常 (3才)		GOT 51 GPT 13 (3才)	(-)		Gal-1-P-Uridyl transferase 欠損 T/F の合併あり
12	K.E. ♂ 岡山	53. 9. 23	20日: 5 38日: 8		正常 (3才)					UDP-Gal-4- Epi-merase 欠損 知能発育正常(3才)

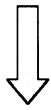
表 6 の(2)

No	症 例	生年月日	診 断 時 ガラクトース値 mg/100ml	治療開始	身体発育	DQ・IQ	肝機能	白内症	脳波所見	備 考
14	A. K. ♀ 群 馬	54. 6. 24	11日 : 11	11 日	正 常 (2才)	DQ 100 (1才) DQ 98 (2才)	正 常 (2才)	(-)		Beutler法 : 常に異常 治療後哺乳力改善
15	Y. I. ♂ 大 阪	54. 9. 4	23日 : 16-20	37 日	正 常 (2才)		正 常 (2才)			UDP-Gal-4- Epimerase 欠損 知能発達正常 (2才)
16	Y. K. ♀ 群 馬	54. 9. 19	11日 : 20↑	30 日	正 常 (2才)			(-)		2才時 チャレンジテスト 血中ガラクトース 正常 (一過性ガラクトース血症)
17	N. H. ♂ 岡 山	54. 10. 6	21日 : 6-8		正 常 (1カ月)					UDP-Gal-4- Epimerase の保因者 (追跡中止)
18	T. M. ♂ 兵 庫	54. 10. 26	4日 : 10-16 14日 : 50		正 常 (1才5カ月)			(-)	正 常 (1才5カ月)	Galacto kinase 欠損 1才5カ月 歩行可 言語 : パパ, ママ
19	R. M. ♀ 神奈川	54. 12. 11	5日 : 18 18日 : 30	28 日	正 常 (1才6カ月)	104 (2カ月)	正 常		正 常 (2カ月)	Beutler 法 正 常
20	S. W. ♀ 大 阪	55. 4. 9	5日 : 12-16 21日 : 8-10		正 常 (7カ月)					UDP-Gal-4 Epimerase 欠損 (経過観察中)
21	A. S. ♀ 神奈川	55. 4. 25	26日 : 40	30 日	正 常 (1才4カ月)	105 (11カ月)	正 常		正 常 (1カ月)	Beutler 法 正 常

表6の(3)

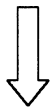
No	症例	生年月日	診断時 ガラクトース値 mg/100mℓ	治療開始	身体発育	DQ・IQ	肝機能	白内症	眼底所見	備考
22	S. Y. ♀ 愛知	55. 5. 2	5日: 0.7 Gal-1-P : 25		正 常 (1才)	93 (1才)	正 常 (1才)			UDP-Gal-4- Epimerase 欠損
23	A. O. ♀ 岐阜	55. 9. 12	21日: 20 ↑ 30日: 38		正 常 (1才)	117 (7カ月)				Beutler 法 正常 Galacto kinase 正常 (一過性ガラクトース血症)
24	S. Y. ♂ 岐阜	55. 10. 3	14日: 49		正 常 (1才)	112 (1才)		(-)		Beutler 法 正常 (一過性ガラクトース血症)
25	Y. T. ♂ 大阪	52. 9. 21			正 常 (3才)			(-)	正 常 (3才)	Gal-1-P-Uridyl Transferase 欠損 知能発達 正常(3才)
26	H. I. ♀ 京都	56. 1. 23			正 常 (2カ月)					UDP-Gal-4- Epimerase 欠損
27	S. S. ♀ 埼玉	55. 8. 23	5日: 10 20日: 16	20日	正 常 (1才)	114 (1才2カ月)				Beutler 法 正常 Galacto kinase 正常
28	M. A. ♀ 埼玉	55. 10. 2	5日: 16 30日: 16	30日	正 常 (1才)				正 常 (1カ月)	Beutler 法 正常 Galacto kinase 正常
29	M. A. ♀ 神奈川	55. 12. 27	50日: 20	60日	正 常 (2才)					Beutler 法 知能発達 正常(1才)

No	症例	生年月日	診断時 ガラクトース値 mg/100 ml	治療開始	身体発育	DQ・IQ	肝機能	白内症	脳波所見	備考
30	K.F.♀ 滋賀	56. 1. 20	6日: 63 10日: 61 Gal-1-P: 81	10日	11日目 呼吸不全 循環不全 出血傾向		黄疸(++) 肝不全			Gal-1-P-Uridyl Transferase 欠損 生後12日目: 死亡(脳出血)
31	J.M.♂ 兵庫	56. 8. 7	6日: 20 14日: 10 30日: 8		正 常 (2カ月)					UDP-Gal-4- Epimerase 欠損 (経過観察中)
32	M.K.♀ 滋賀	56. 9. 23	5日: 20↑ 20日: 20↑		正 常 (1カ月)					UDP-Gal-4- Epimerase 欠損 (経過観察中)
33	T.K.♂ 岐阜	56. 8. 8	12日: 127	12日	正 常 (4カ月)					Beutler 法 異常
34	K.K.♂ 岡山	56. 7. 31	30日: 24 Gal-1-P : 21	30日	正 常 (3カ月)					Gal-1-P-Uridyl Transferase 2Unit/gHb (異型ガラクトース血症)



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. 研究目的

先天性代謝異常症の中には、フェニールケトン尿症(PKU)を始めとして、早期発見・早期治療により知能障害等の重篤な症状の発現を防ぎ得る疾患が少なくない。厚生省では心身障害予防の一環として、昭和52年10月より、PKU・メープルシロップ尿症・ホモシスチン尿症・ヒスチジン血症及びガラクトース血症の5疾患を対象として新生児マス・スクリーニングを全国的に実施している。

本研究は、これらマス・スクリーニングにより発見された症例の追跡調査を行い、治療効果の確認ならびに治療法の改善を目的とするものである。