

Maple Syrup Urine Disease (MSUD) の診断と治療

北海道大学小児科 荒島真一郎
川口 真男
天使病院 南部 春生
福山 桂子

先天代謝異常のマス・スクリーニングが昭和52年に開始されて以来MSUDはこれまで9例が発見されておりその頻度は46万人に1人である。最近われわれはスクリーニングで発見された症例について診断治療する機会を得たので報告する。

症 例

在胎38週，生下時体重2960 gr の女児。両親は近親婚でない。出生時異常なし。生後8日目になって哺乳力低下，頻回にチアノーゼ発作が出現した。ひきつづき昏睡状態となり，呼吸停止し人工呼吸を必要とした。生後7日目にスクリーニング濾紙に採血されたが，生後11日目に Leucine 高値の連絡があった。直ちに血清アミノ酸分析を行い表1の結果を得MSUDと診断した。尿のDNPH反応は強陽性であった。

治 療

生後12日目交換輸血400 ml。生後16日目より腹膜灌流を行い血中 Leu は20mg/dlまで低下し，自発呼吸がみられるようになった。その後治療ミルクにてしだいに血中 Leu 低下と共に覚醒した(図1)。生後4カ月で定額可能となったがその後の発達はかなり遅れている。

生化学的分析結果：末梢白血球中の α -Keto decarboxylase活性は正常対照の20%であった(表2)。治療前の患者尿について，ガスクロ質量分析の結果 α -Ketoisovaleric acid, α -Keto- β -methyl-valeric acid, α -Keto-iso-caproic acid が同定された。

診断と治療上の問題点

新生児スクリーニングは生後5-7日に採血されているが，新生児期に哺乳力低下，嘔吐，昏睡，呼吸停止などの症状がある場合は早期に採血し，検査をうけることが重要である。診断は治療と平行して行われるべきで，血中アミノ酸の分析が，有効である。治療としては，本症例では腹膜灌流が効果的であった。患児は肝 α -Ketodecarboxylase 全欠損型の症状であるにもかかわらず，白血球中の活性は，正常対照の20%を示した。文献上白血球の本酵素活性測定は皮膚線維芽細胞と異なり肝の酵素活性を反映しないとされており補助診断にとどめるべきと考えられた。

図1

栄養摂取と血清ロイシン値の推移

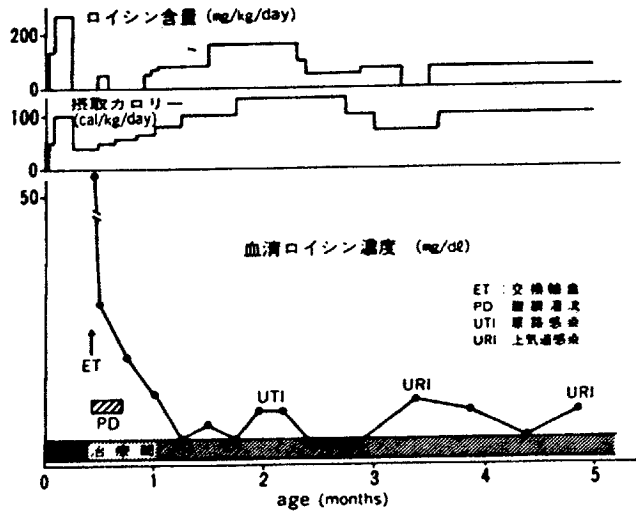


表1

AMINO ACID ANALYSIS OF SERUM

amino acid	u molar	normal (mean+ SD)
Thr	466.7	217+21
Glu	52.7	52+25
Gly	193.1	343+65
Ala	46.9	329+55
Cys	34.1	
Val	447.0	136+39
Met	26.3	29+ 8
Ile	336.6	39+ 8
Leu	2385.0	72+17
Tyr	46.9	69+16
Phe	77.2	78+14
His	72.1	77+16
Lys	75.9	200+46
Arg	37.3	54+17

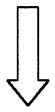
表2

Branched-Chain α -keto decarboxylase activity in control & MSUD leucocytes

Amino acid	cpm in $^{14}\text{CO}_2$ /180 min/ 10^5 leucocytes		
	Control	MSUD	
L-[1- ^{14}C]Leucine	11280.0 + 2391	2258 + 131	20.0 %
L-[1- ^{14}C]Valine	13088.8 + 1614.8	6360 + 986	48.6 %



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



先天代謝異常のマス・スクリーニングが昭和 52 年に開始されて以来 MSUD はこれまで 9 例が発見されておりその頻度は 46 万人に 1 人である。最近われわれはスクリーニングで発見された症例について診断治療する機会を得たので報告する。