

研究計画

昭和56年度における神奈川県（横浜市，川崎市を含む）の先天性代謝異常症（クレチン症を除く）マス・スクリーニングで，要精密検査の対象となった新生児について診断名，治療の有無について調査することにより，マス・スクリーニング陽性者のうち治療を必要としたものがどの程度あるかについて検討を加えることとした。

研究経過

昭和55年10月1日から56年9月30日までの間に出生後第1回採血が行われた新生児のうち精密検査を必要と判定された54例を対象として診断結果，治療の有無につき追跡調査を行った。

研究結果と考察

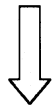
フェニールアラニン陽性（4mg/dl以上）で精査となったものは31例であった。うち1例がフェニールケトン尿症と診断されており，第1回スクリーニング（生後5日で採血）値20mg/dlで著高を示していたほかは，第1回結果4～6mg/dl，第2回（再）採血でも4～5mg/dlであった。フェニールケトン尿症の1例は兄もPKUで治療中のもので，生後16日には48.4mg/dlであり，直ちに治療を開始されている。他の30例は大部分が正常と判定され，肝炎（サイトメガルス）1例，低出生体重児3例，先天性心疾患1例，けいれん重積で死亡（診断名不明）1例であった。

メチオニン陽性（2mg/dl以上）9例が精査を受けていた。うち4例はフェニールアラニンも4～6mg/dlで陽性であった。肝炎2例，低出生児体重児1例，死亡1例であった。またホモシスチン尿症と診断された1例は新生児ではなく，5歳9カ月時に知能発育不全で受診し，一般検査の一部として提出した濾紙血結果で本症が疑われた例である。本例はビタミンB₆でメチオニン値低下を示し，治療継続中である。

ヒスチジン陽性14例のうち1例は肝炎によるものと考えられた。低出生児体重児はなかった。低ヒスチジンミルクにて治療をうけたものは6例であった。うち1例はヒスチジン6～10mg/dlのため経過観察中であったが（正常発育），8～10カ月頃に急速にヒスチジン上昇傾向を示したため入院して治療を開始した例であるが，家庭での離乳食の蛋白摂取量が非常に多く，必要蛋白摂取量とするのみでヒスチジンは7～9mg/dlに低下した例である。同胞例が1例みられた。

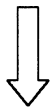
ロイシン陽性はなかった。

ガラクトース陽性（ポイトラー陰性）は4例で，うち1例がガラクトス血症（epimerase?）を疑われているが確定されていない。1例は先天性心疾患のため死亡していた。



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



研究計画

昭和 56 年度における神奈川県(横浜市,川崎市を含む)の先天性代謝異常症(クレチン症を除く)マス・スクリーニングで,要精密検査の対象となった新生児について診断名,治療の有無について調査することにより,マス・スクリーニング陽性者のうち治療を必要としたものがどの程度あるかについて検討を加えることとした。