

ガラクトース血症の実態調査

名城病院小児科 川村 正彦

我国におけるガラクトース血症の年間発症頻度を正確に知るため実態調査を行った。55年度（昭和55年4月1日→56年3月31日）厚生省発表の先天性代謝異常症の一覧表より各県の代謝異常スクリーニングセンターまたは県の衛生局担当課へ問い合わせを出し、その返事より、患者を治療している病院へ問い合わせをして確認する一方、厚生省治療研究班へ集計されている本症のデータとも照合した。その結果、55年度、厚生省発表ではガラクトース血症19例であったが、実際には、I型のgalactose 1-phosphate Uridyl transferase 欠損症では2例（そのうち1例は死亡）、II型galactokinase 欠損症は1例うたがいがいとなっており、III型のUDP-galactose-4-epimerase 欠損症は4例、のこりの12例は正常であることが判明した。これから発生頻度は、I型からIII型まで合計して、検査総数1,490,23例中7例で1/212,860となり、I型のtransferase 欠損症は2例で、1/745,011となる。アメリカN・Yの1/35,000に比して著しく低頻度である。

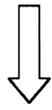
なお現在までに生存していて治療をうけているガラクトース血症児の総数は10数名であり、管理病院には名城病院、東北大、大阪労災病院、大阪市立大、弘前大、長崎大、高山赤十字病院、国立岡山病院、伊勢崎市民病院がある。

テトラヒドロピオプテリン（BH₄）補充療法による ジヒドロピオプテリン合成酵素（DHBS）欠損症の フェニルアラニン（Phe）耐容能の向上

砂子療育園 大浦 敏明
市立小児保健センター第1内科 長谷 豊
鶴原 常雄
大阪市大小児科 新宅 治夫
一色 玄

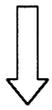
研究目的

DHBS欠損症ではBH₄の欠乏により中枢神経症状が進行するので、L-ドーパと5-ヒドロキシトリプトファンを与えて脳障害を予防する。しかし高フェニルアラニン血症に対しては同時に食事療法を必要とした。われわれはBH₄の連続経口投与により食事療法を中止もしくは緩和することができないかを検討した。



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



我国におけるガラクトース血症の年間発症頻度を正確に知るため実態調査を行った。55年度(昭和55年4月1日～56年3月31日)厚生省発表の先天性代謝異常症の一覧表より各県の代謝異常スクリーニングセンターまたは県の衛生局担当課へ問い合わせを出し、その返事より、患者を治療している病院へ問い合わせをして確認する一方、厚生省治療研究班へ集計されている本症のデータとも照合した。その結果、55年度、厚生省発表ではガラクトース血症19例であったが、実際には、型のgalactose1-phosphate Uridyl transferase欠損症では2例(そのうち1例は死亡)、型galactokinase欠損症は1例うたがいとなっており、型のUDP-galactose-4-epimerase欠損症は4例、のこりの12例は正常であることが判明した。これから発生頻度は、型から型まで合計して、検査総数1,490,23例中7例で1/212,860となり、型のtransferase欠損症は2例で、1/745,011となる。アメリカN・Yの1/35,000に比して著しく低頻度である。