

## ヒスチジン血症患者の血中ヒスチジン濃度の変動

熊本大学医学部小児科 松田 一郎  
永田 憲行  
遠藤 文夫

新生児マス・スクリーニングで発見された患者中ヒスチジン血症を除く他の4疾患についての経過報告は分担研究者により総括報告されるので、此処ではヒスチジン血症患者について血中ヒスチジン濃度が経過観察中どのように変動したかについて報告する。

### 対象・方法

これまで熊本県で発見されたヒスチジン血症患者中、発見時血中ヒスチジン値が10mg/dl以上のものので、毎月2回以上血中ヒスチジン値の測定を行っている9名を対象に選んだ。出来るだけ空腹時を選んで耳もしくは足底部からの濾紙採血を行った。ヒスチジンは高速液体クロマトグラフィにより測定した。結果は発見時、発見時から生後6カ月、6カ月から12カ月、12カ月から24カ月、24カ月から36カ月、36カ月から48カ月までに分画した各期間におけるmean±SDで示した。

### 結果・考察

発症時全例10mg/dl以上の血中ヒスチジン値を有しており、なかには20mg/dlを示すものもあった。

全例ヒスチジン制限食(40~50mg/kg/day)により血中ヒスチジン濃度は、治療目標である10mg/dl以下にすることが出来、実際のrangeは5~10mg/dlであった。血中ヒスチジン濃度を参考としてヒスチジン制限を緩和したところ、ほぼ全例生後12カ月前後で普通食に移行することが可能となり、その時の血中ヒスチジン濃度は10mg/dl以下であった。年齢と共に血中ヒスチジン濃度は低下の傾向にあった。

最初、1例に言語発育の遅延がみとめられたが、その後正常化しており、全例最終診療時にはIQもしくはDQ正常と判定された。

これまでヒスチジン血症には言語発育遅延、IQ低下のある症例と、正常の症例があることが知られている。血中ヒスチジン値はIQと直接関係ないとする論文もあるが、我国での同一家族内に発見されたIQ低下とIQ正常の症例を持つ3家系についてみると、IQ低下のものはそれぞれ17, 21, 11mg/dl、一方IQ正常のものはいずれも5~10mg/dlであった。しかもIQ低下の患者は6歳~15歳であり、この時点でなおこのように高値を示すことに何らかの問題があるものと思われた。

今後ヒスチジン血症の患者について治療を行うにしても血中ヒスチジン値が13~15mg/dl以上のものについて、何れも特に1歳以内の患者について行うのが望ましいと考える。

Laboratory findings of histidinemia

age	sex	skin* histidase (u mol/h/g)	urine* FIGLU (u mol/6h/kg)	at screening	blood histidine level (mg/dl) ***					age when change to normal diet	DQ or H
					-6M	6-12M	12-24M	24-36M	36-48M		
	M	0.5	0.09	20	5.9 <sup>†</sup> <sub>2.6</sub>	5.9 <sup>†</sup> <sub>1.5</sub>	5.3 <sup>†</sup> <sub>2.1</sub>	6.2 <sup>†</sup> <sub>2.3</sub>	6.3 <sup>†</sup> <sub>1.8</sub>	18M	93
	M	0.2	0.04	20	5.0 <sup>†</sup> <sub>2.2</sub>	6.8 <sup>†</sup> <sub>1.8</sub>	6.9 <sup>†</sup> <sub>2.7</sub>	8.4 <sup>†</sup> <sub>2.4</sub>		12M	134
	M	0.7	-	12	6.3 <sup>†</sup> <sub>3.0</sub>	8.2 <sup>†</sup> <sub>2.2</sub>	6.5 <sup>†</sup> <sub>2.5</sub>	7.3 <sup>†</sup> <sub>2.0</sub>		10M	124
	F	0.2	0.03	12	6.7 <sup>†</sup> <sub>2.2</sub>	7.7 <sup>†</sup> <sub>2.3</sub>	7.9 <sup>†</sup> <sub>2.7</sub>			10M	139
	M	0.6	0.03	16	7.0 <sup>†</sup> <sub>2.0</sub>	6.3 <sup>†</sup> <sub>4.2</sub>	8.0 <sup>†</sup> <sub>4.7</sub>			10M	106
	M	-	0.03	16	6.5 <sup>†</sup> <sub>1.7</sub>	6.1 <sup>†</sup> <sub>2.4</sub>	4.5 <sup>†</sup> <sub>1.0</sub>			12M	100
	M	0.2	0.03	16	3.8 <sup>†</sup> <sub>2.3</sub>	4.5 <sup>†</sup> <sub>1.0</sub>	6.0 <sup>†</sup> <sub>0.9</sub>			11M	117
	F	0.4	0.08	12	3.8 <sup>†</sup> <sub>2.1</sub>	6.5 <sup>†</sup> <sub>2.0</sub>	6.7 <sup>†</sup> <sub>1.6</sub>			18M	137
	F	0.5	0.06	12	2.7 <sup>†</sup> <sub>1.0</sub>	5.4 <sup>†</sup> <sub>2.0</sub>	5.2 <sup>†</sup> <sub>2.0</sub>			12M	116

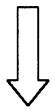
\* control, 7.8<sup>†</sup><sub>2.8</sub> \*\* control, 0.69<sup>†</sup><sub>0.25</sub> \*\*\* determined after a 4 hour fast

blood histidine levels are mean<sup>†</sup>S.D.

M: months of age



**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



新生児マス・スクリーニングで発見された患者中ヒスチジン血症を除く他の4疾患についての経過報告は分担研究者により総括報告されるので、此处ではヒスチジン血症患者について血中ヒスチジン濃度が経過観察中どのように変動したかについて報告する。