

研究の評価

九州大学医学部小児科教授 合屋 長英

代謝性蓄積症例が予想以上に多いこと、全国で14もの大学病院で出生前診断が試みられていることは意外であった。出生前診断の誤診が2.4%にすぎないことと考えあわせると、本症の重要性と将来の発生防止対策を図るうえに重大な調査と云えよう。マウスの動物モデルの発見は治療法開発の手がかりをえたものと評価している。

代謝異常症の各種のスクリーニングの開発が試みられているが、試料の微量化と低費用による実施の可能性についても考慮を要する。ラジオイムノアッセイ法から酵素免疫測定法への早い転換がまたれる。先天代謝異常症発見例のうち最も多いヒスチジン血症における食餌療法の必要性の適否の確立が望まれる。

とくに極小未熟児の慢性甲状腺機能障害の診断法と、安全な治療管理法の設定、先天性副腎皮質機能障害のマス・スクリーニングの前段階としての統一的な治療法の確立が望まれる。カルシウム代謝異常では、負荷試験時は勿論、まず尿測定値の年齢別正常値の設定を要するが、若年性糖尿病の研究は、もはや一般へ還元されているとも考えられる。