ヒスチジン血症児治療における発達・行動評価

大阪市立小児保健センター副所長　　武貞　昌志

ヒスチジン血症は1961年 Ghadmi の報告以来，多数の症例が見出され今日ではマス・スクリーニングによって早期治療が行われている。すなわち Lott, Ghadmi, Levi らによって種々の程度の知能障害，言語発達異常が指摘され，そのため早期発見が重要視された。本邦におけるマス・スクリーニングでは必ずしもそうした異常例は従来報告のような頻度では異常がみられておらず，慎重な発達・行動評価にもとづいて治療のあり方の検討が要求される。

本年度は厚生省「先天性代謝異常症の治療班」の大阪市立小児保健センター（代表大浦敏明）で追跡管理されている48例のヒスチジン血症を対象に津守・稲毛式発達検査，小児行動評価〔小児行動評価研究会作成の小児行動質問表B式Ⅲおよび Suppl-1（自閉症状を中心に）〕をアンケート方式で実施した。アンケートの回収は40例（回収率83.3%）で解析対象としては40例を用いた。対象は2～11歳で平均年齢は3歳10カ月で治療中の群15例，非治療群25例である。小児行動質問表B式Ⅲは155項目からなり，それを医師評価によって異常行動（動き，情動，意欲，対人関係），病的症状，精神症状などに整理しており，B式Ⅲ Suppl-1式も65項目の自閉的行動を言語，対人関係・社会性，認知行動の三分野に分類評価している。各項目は全て，きわめて目立つ，目立つ，やや目立つ，ない，の4段階評価である。目立つ以上に Check されたものをスコアー化している。

その結果，異常行動においては治療群・非治療群とも低年齢程問題とされ易く，成長とともにスコアーが減少する。動きでは移動性多動面が，そしてさらに情動面が，意欲面では固着性・粘着性が，人間関係面では干渉・支配，自己中心性，依存性が問題として評価される。症的症状面では器物破損，言語面が，精神症状面では反響症状が問題とされる率が高い。特に言語面，反響症状などは自閉的症状を標的としたB式Ⅲ Suppl-1式から得られる結果においても同じ傾向がみられる。しかも2歳頃にその傾向は一層著明となっている。これら運動，情動，意欲，対人関係，病的行動，精神面，自閉的問題行動の大項目で解析した結果を図1にまとめた。図1にみるように運動や情動面よりも意欲・対人関係，病的行動，精神症状，自閉行動により問題がみられやすい。しかもそれらは非治療群に比して治療群に高いスコアーが見られることに注目したい。津守・稲毛発達テストにおいても図2にしめすように探索―，社会性―，言語―発達が，運動―，生活習慣―発達にくらべて比較的低いスコアーをしめすとともに，これも治療群において非治療群よりも一般に低いスコアーをしめしている。これを年齢別に分けると図3のように2歳代では運動発達を除くと一般に低いスコアーであるが年齢とともに高く評価され，しかも全体としては正常域にあった。

今回はアンケートによる解析であり，また行動評価の標準化が不十分であり確信は出来ないが，ヒスチジン血症では発達評価とともに小児の行動面の評価が重要と考えられた。治療群において非治療群

よりも行動発達の問題が高く評価されることはヒスチジン血症の重症度と関係するのか，疾病として親が告知を受けたあと，不安のために過保護になるなど親子関係に歪みを生じて自然な発達を阻害するかなど今後の検討が必要と考えられる。

表1　Rating of pathological behavior in patients with histidinemia

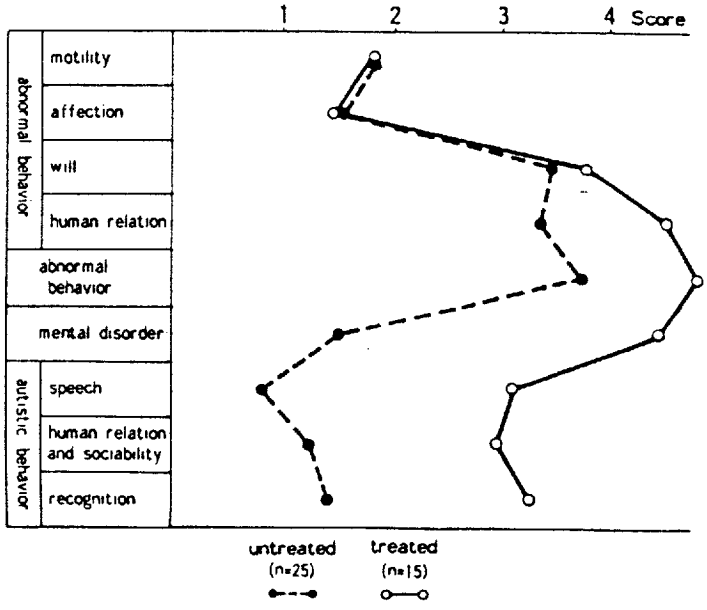
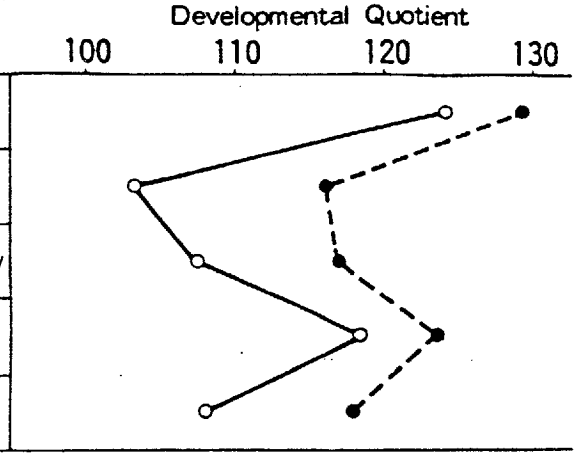


表2

Developmental profile in patients with histidinemia

N=25	N=15	
129.6	124.1	motion
116	103.8	search
117.6	107.3	sociability
124.3	118.5	life and habit
118.6	107.7	speech

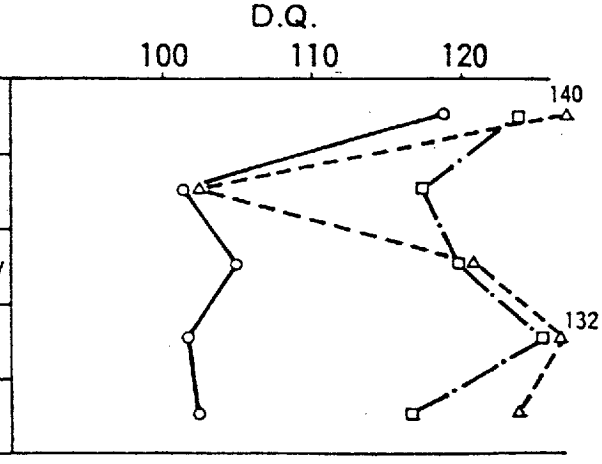


untreated ●---● treated ○—○

表3

Developmental profile of patients with histidinemia in each age group

N=9	N=14	N=17	
123.7	140.7	118.6	motion
117.4	106.5	105.9	search
119.3	120.4	105.3	sociability
126.6	132.1	104.7	life and habit
116.2	123.0	106.6	speech



4.5.6 yrs. □-·-□ 3yrs. △-△ 2yrs. ○—○

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

ヒスチジン血症は 1961 年 Ghadmi の報告以来,多数の症例が見出され今日ではマス・スクリーニングによって早期治療が行われている。すなわち Lott,Ghadmi,Levi らによって種々の程度の知能障害,言語発達異常が指摘され,そのため早期発見が重要視された。本邦におけるマス・スクリーニングでは必ずしもそうした異常例は従来報告のような頻度では異常がみられておらず,慎重な発達・行動評価にもとづいて治療のあり方の検討が要求される。