

# 学令期をすぎたPKUの追跡調査

清水 国 樹

(愛知県衛生部保健予防課)

## 研 究 目 的 ・ 方 法

昭和52年よりフェニルケトン尿症(PKU)をはじめとする5疾患を対象に、新生児マス・スクリーニングが全国的に実施されている。そして、厚生省心身障害研究班においてこれら新生児マス・スクリーニングで発見された症例の追跡調査がなされている。これによれば、はじめに発見された児はすでに学令期に達しているが、こうした児を含め追跡をされた症例は、早期発見・早期治療によってきわめて良好な結果となっている。

しかし、マス・スクリーニングが開始される以前の症例で、すでに学令期をすぎ社会に出ている症例では予後の良くないことが予想される。こうした人達がどのような社会適応をはかろうとしたのか、そしてどのように適応をしているのか、maternal PKUの問題もあり、こうした問題を明らかにしておくことは重要なことであると思う。

そこで、つかみえた愛知県内の学校を終えた三症例の現状を調査したので報告する。

## 研 究 結 果

症例1. ♀ 昭和39年1月14日生れ

生後9ヶ月、知能低下、点頭てんかんで病院を受診、PKUと診断され治療開始。

8才6ヶ月の時IQ 58 (鈴木・ビネー)

食事療法十分でなく、中学時代からは中止、14才の時の血中Phe値は29mg/100 ml

16才、手に職をつけるため障害者のための職業訓練校に入校(一年間)。問題なく適応し、卒業後現在迄、紳士物、コート、学生服の縫製工場で働いている。

20才を向えた今、おしゃれっ気もでてきており、今後異性をどううけとめてゆくのか気にしているという主治医の言。

症例2. ♀ 昭和39年8月6日生れ

2才上の兄がPKUで、現在重症心身障害児にて施設入所中、親はいとこ結婚。

症例は生後まもなくより治療をうけたが、家庭環境もあり食事療法は不完全。

8才でIQ 71 (鈴木・ビネー) 10才の時食事療法で入院、おちつきが出、学力も向上。

中学時代食事療法を厳密に実施。中学卒業後、職業訓練校に入り縫製を習い一年後に終え現在紡績工場に勤務中。一時社内の定時制高校にも通い寮生活をするも、家庭の事情があり高校を

止め自宅より通勤。19才の時の血中Phe 値 30.6 mg/100 ml。

人のいい、かわいらしい女性で、コケティッシュで明るく社交的な人柄で、男性からのさそい多く母親は心配しているが、母親は結婚させ家庭をもたせたいと考えている。

症例 3. ♀ 昭和 41 年 12 月 12 日生れ

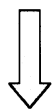
3 才で P K U と診断された。発達は遅れていた。小学校に入学後治療をうけず。11才で血中Phe 値 31.64 mg/100 ml。以後食事療法再開。治療開始後生活態度がおちついてきた。

14才の時W I S Cで言語性 38, 動作性 36, 大発作型の癡癲をはじめてみる。15才の時血中Phe 値 13.96 mg/100 ml. 人づきあいよく、かっとなすること少なくなった。

中学校卒業後、授産所に通い、小さな金具をまげ、プラスチックをはめてむ作業を 9.30 ～ 16.00 迄行っている。季節によって仕事は変わるが適応している。家事は良く手伝う。性格は明るいがはにかみ屋である。現在身長 160 cm, 体重 47 kgである。

## 考 按

以上、それなりに適応している三例を報告した。今後調査範囲をひろげ、症例を増して考察をしてゆきたい。



## 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



### 研究目的・方法

昭和 52 年よりフェニルケトン尿症(PKU)をはじめとする 5 疾患を対象に,新生児マス・スクリーニングが全国的に実施されている。そして,厚生省心身障害研究班においてこれら新生児マス・スクリーニングで発見された症例の追跡調査がなされている。これによれば,はじめに発見された児はすでに学令期に達しているが,こうした児を含め追跡をされた症例は,早期発見・早期治療によってきわめて良好な結果となっている。

しかし,マス・スクリーニングが開始される以前の症例で,すでに学令期をすぎ社会に出ている症例では予後の良くないことが予想される。こうした人達がどのような社会適応をはかるうとしたのか,そしてどのように適応をしているのか,maternal PKU の問題もあり,こうした問題を明らかにしておくことは重要なことであると思う。

そこで,つかみえた愛知県内の学校を終えた三症例の現状を調査したので報告する。