

心身障害児のルチン検査に関する研究  
 —— 生化学検査 ——

折居忠夫 岐阜大学小児科

心身障害児の原因のひとつに先天代謝異常症がある。個々の疾患は稀であるがその種類はきわめて多岐にわたる。本症による心身障害の発生を予防するためには、新生児期乳児期などのあまり特徴的症狀の現われない時期に早期発見し、治療を開始しなければ十分な効果のあがらないことが多い。さらにこの時期にはできる限り患者への負担が少なく迅速な結果の得られる方法が望ましい。以上をふまえて現在我々の施設で進めているスクリーニング法のうち、ムコ多糖代謝異常症(MPS症)、高アンモニア血症、およびGC-MSを用いた有機酸代謝異常症のスクリーニングについて報告した。

1) MPS症はI~VII型に分けられ、その多くは乳幼児期に肝腫大、異常顔貌、ヘルニアなどで気づかれることが多い。我々は少量の尿を用いて(1~30ml程度)、MPSペーパーによる尿スポットテスト、ウロン酸定量およびセルロース電気泳動などにより1~2日でMPS I~VII型を診断する方法を確立している。

2) 高アンモニア血症は簡便はアミテストでスクリーニングできる。血中アンモニア高値が発見されると、肝機能等一般生化学検査の他に血中アミノ酸分析による尿素サイクル固定系アミノ酸定量と尿中オロト酸定量によって鑑別診断を進める。

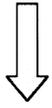
3) 有機酸代謝異常は表に示した項目をチェックして、尿約1~3mlを用いてGC-MSによるスクリーニングを行う。分枝鎖アミノ酸等の中間代謝系の他、心身障害児の原因として比較的よく遭遇する高乳酸血症の鑑別診断も可能であり検討を進めている。

最後に不幸にして原因不明のまま何らかの代謝障害をともなって死亡した場合、今後の診断、治療および予防法を確立するために、原因検索のための材料保存等への配慮の重要性も強調したい。

有機酸代謝異常症のチェック項目

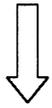
	有	無	不明		有	無	不明
家族歴の異常	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	アシドーシス	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
血族結婚	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	ケトン体	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
体重増加不良	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	高アンモニア血症	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
発達遅延	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	低血糖	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
頻回嘔吐	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	尿DNPH反応	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
意識障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	塩化第2鉄反応	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
呼吸の異常	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	好中球減少	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
哺乳力障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	血小板減少	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
トーマス低下	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	異常な体臭尿臭	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
けいれん	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	外表奇形	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

(岐阜大学小児科)



## 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



心身障害児の原因のひとつに先天代謝異常症がある。個々の疾患は稀であるがその種類はきわめて多岐にわたる。本症による心身障害の発生を予防するためには、新生児期乳児期などのあまり特徴的症狀の現われない時期に早期発見し、治療を開始しなければ十分な効果のあがらないことが多い。さらにこの時期にはできる限り患者への負担が少なく迅速な結果の得られる方法が望ましい。以上をふまえて現在我々の施設で進めているスクリーニング法のうち、ムコ多糖代謝異常症(MPS 症)、高アンモニア血症、および GC-MS を用いた有機酸代謝異常症のスクリーニングについて報告した。