

有機酸代謝異常症の予後調査

折居忠夫，山口清次，清水信雄，
渡辺宏雄，河野芳功*

要旨：有機酸代謝異常症の早期診断による予後改善への効果を調べる目的で，我々の施設でGC/MSを用いて化学診断した患者105例を対象に予後調査を行なった。①体重増加不良は，プロピオン酸血症5例中4例(4/5)，メチルマロン酸血症4/9，グルタル酸血症I型2/3，グリセロール血症8/8などが目立った。②精神発達が正常範囲であったのは，プロピオン酸血症1/7，メチルマロン酸血症3/10，イソ吉草酸血症2/2，グリセロール血症0/8などであった。③高乳酸血症，非ケトン性ジカルボン酸血症では，半数以上が死亡し，生存例もほとんどが神経障害を残していた。有機酸代謝異常症の予後を左右する因子として，疾患自体の重症度，異常に気づかれてから診断までにかかる時間，および初期治療を含む治療管理法などが問題になると思われた。

見出し語：有機酸代謝異常症，GC/MS，予後

研究目的

有機酸代謝異常症は，乳児期早期に急激な症状で発症し，死亡したり，後遺症を残すことが多い¹⁾。我々はGC/MSを用いた有機酸スクリーニング²⁾を行って，最近7年間に114例の有機酸代謝異常症を診断してきた。有機酸代謝異常症の早期診断が予後改善にどの程度効果を上げているかを知る目的で，これまで診断してきた患者を対象に予後調査を行った。

研究方法

GC/MSを用いた有機酸代謝異常症と化学

診断した患者のうち，診断後1年以上経過した患者105例³⁾を対象に，アンケート等によって予後調査を行った。

主な調査項目は，①発症時期，②生存か死亡，③身体発育，④精神発達および⑤生活上の問題点とした。

発達遅滞の評価の基準として，軽症(ひとり歩きができ，言葉を話すが，知恵遅れがある)，中程度(つたい歩き，日常生活に補助が必要)，重症(寝たきりまたは寝たきりに近い状態)とした。

研究結果

1) 最近7年間のスクリーニング結果

最近7年間に表1に示すように全国の医療機関より2927例の分析依頼を受け114例の患者を化学診断した。それらの患者の発症時期は、発症時期のわかった107例のうち、新生児期57例、乳児期34例、幼児期14例、学童以後2例であった。

2) 患者の予後

身体発育、精神発達に関して調査した。体重増加不良を訴えている患者は、プロピオン酸血症5例中4例、メチルマロン酸血症9例中4例、グルタル酸尿症Ⅰ型3例中2例、グリセロール尿症8例中8例、先天性乳酸血症15例中10例、ジカルボン酸尿症5例中4例などであった。

また精神発達が正常範囲であったのは、プロピオン酸血症7例中1例、メチルマロン酸血症9例中3例、イソ吉草酸血症2例中2例、グルタル酸尿症Ⅰ型3例中0例、グルタル酸尿症Ⅱ型5例中3例、グリセロール尿症8例中0例、高乳酸血症15例中1例、非ケトン性ジカルボン酸尿症10例中1例などであった。

3) 診断時期と予後

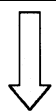
診断された時期と患者の予後について検討した。図1に示すように、プロピオン酸血症では、新生児期に診断された5例のうち、1例が正常発達、2例が死亡、2例が後遺症を残した。メチルマロン酸血症では、新生児期に診断された6例のうち、3例が死亡、3例が後遺症を残していた。一方、幼児期以後に診断された患者3例はいずれも正常発達であった。これらの内訳は、2例がB₁₂不応性、1例はB₁₂吸収障害の患者であった。イソ吉草酸血症2例は、いずれも新生児期に診断され

表1 有機酸代謝異常スクリーニング結果

A 有機酸代謝異常症	114例
1 プロピオン酸血症	9 (4.1%)
2 メチルマロン酸血症	17
3 イソ吉草酸血症	2
4 グルタル酸尿症Ⅰ型	3
5 グルタル酸尿症Ⅱ型	5
6 グリセロール尿症	9
7 ピログルタミン酸尿症	1
8 先天性乳酸血症	44
9 先天性ジカルボン酸尿症	21
10 シュウ酸尿症Ⅰ型	2
11 シュウ酸尿症Ⅱ型	1
B 補助診断	41例
1 フェニルケトン尿症	8 (1.5%)
2 メーブルシロップ尿症	5
3 チロシン血症	7
4 OTC欠損症	9
5 アルギニノコハク酸尿症	1
6 神経芽細胞腫	11
スクリーニング症例総数	2925例
1984～90年 岐阜大学小児科	

意識障害が数日続いたにもかかわらず、回復後は正常に発達していた。グルタル酸尿症Ⅰ型3例はいずれも発達遅滞がみられた。グルタル酸尿症Ⅱ型5例は、いずれも遅発型と思われる診断時期は新生児期から幼児期にわたっていたが、3例が正常発達、2例が後遺症を残していた。グリセロール尿症8例は全例発達遅滞を残した。

一方、先天性高乳酸血症では、36例中35例が死亡または発達遅滞であり(死亡22例、発達遅滞13例)、この群の予後はきわめてきびしいことを示した。高乳酸血症は種々の疾患をふくんでいると思われるが、特に新生児期に診断された12例は全例死亡していた。非ケトン性ジカルボン酸尿症は脂肪酸、糖質代謝系の異常、あるいはペルオキシソーム病など種々の疾患を含んでいると思われるが、19例中18例が死亡または発達遅滞を残し(死亡12



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



要旨:有機酸代謝異常症の早期診断による予後改善への効果を調べる目的で,我々の施設でGC/MSを用いて化学診断した患者105例を対象に予後調査を行なった。体重増加不良は,プロピオン酸血症5例中4例(4/5),メチルマロン酸血症4/9,グルタル酸尿症 型2/3,グリセロール尿症8/8などが目立った。精神発達が正常範囲であったのは,プロピオン酸血症1/7,メチルマロン酸血症3/10,イソ吉草酸血症2/2,グリセロール尿症0/8などであった。

高乳酸血症,非ケトン性ジカルボン酸尿症では,半数以上が死亡し,生存例もほとんどが神経障害を残していた。有機酸代謝異常症の予後を左右する因子として,疾患自体の重症度,異常に気づかれてから診断までにかかる時間,および初期治療を含む治療管理法などが問題になると思われた。