

## ガラクトース血症Ⅰ型の長期予後

(分担研究：マス・スクリーニング，システムに関する研究)

川 村 正 彦  
(名城病院小児科)

### 要 約

1972年～1987年に出生したガラクトース血症Ⅰ型11例(男5,女6名)の長期予後を検討した。1973年以前出生児に白内障3例,卵巣機能障害1例あり。それ以後には今のところ合併症はない。知能障害はなく,全例普通の小,中,高校へ進学,卒業しているが,学業は中ないし中の下の者が多かった。

見出し語：ガラクトース血症Ⅰ型,白内障,卵巣機能障害,発語障害

### 研究目的

ガスリー検査が全国実施され10年以上経過し,マス・スクリーニング受検率は1987年以来ほぼ100%に達している。ガラクトース血症Ⅰ型(galactose-1-phosphate uridyl transferase欠損症)は1977年～1989年の間に17例(除:死亡例3例)発見されており,発生頻度は1:873,604(20/17,472,08)と計算されている。本症の幼児期の治療成績は良く知られているが長期予後についての我国の報告はないので年長児について,身体発育,知能発達両面についての調査を行った。

### 研究方法

スクリーニング実施以前に発見された症例も加え1987年出生以前のガラクトース血症Ⅰ型11例について,身体発育,合併症の有無,学校の成績,性質,友人関係などを患者家族へのアンケート及び主治医からの解答をもとに検討した。

### 研究結果と考察

症例の一覧表は表1に示す通りで,年令は20才から5才までに分布,男女比は5:6,合計11例である。全員が現在も乳製品の摂取制限を守っており,合併症の第一に挙げられる白内障は,スクリーニング実施以前の1973年までに発見された3例にだけ見られ,それ以後の症例に見られないことは,マス・スクリーニングによる早期発見,早期治療の成果と言える。白内障のある3症例も臨床上の視力障害はなく,眼科的に細隙顕微鏡検査(スリット検査)で発見される軽症であるのは,治療すなわち食事管理の良さを示している。これ以外に本症では女兒に卵巣機能不全を来すことが知られており,欧米では87～80%(文献1)の高率である。今回  
(表3)

の調査ではこの年齢に達した女兒の少ないこともあり、19才の1例にのみ初潮(-)、LH-RH負荷テストで、LH-FSHの過剰反応持続を認めている。知能発達に関しては表2に示す通り全員が、小学校、中学校、高等学校在学中か卒業をし、高卒後は就職している者もある。両親及び主治医からの返事では全例とも知能発達正常であるが、アンケートの学校の成績の項では中～中の下がほとんどであった。友人関係には全く問題なく、性格的にやゝ落着きがないとの記載が多かった。欧米での報告(文献1,2,表3)では発語障害が53～57%あるとされているが、本邦での調査では0%である。これは本邦の患者が軽症であるとする考え方もあるが、欧米のように臨床心理専門家、小児神経専門医の連携による詳細な調査がなされていないので、こうした徴細神経症状(soft neurological sign)を見逃している可能性も否定できない。女兒の卵巣機能障害と共に、この発語障害、行動異常について今後の長期にわたる詳細な調査が必要である。

## 文 献

Waggoner., D.D, Buist N.R and Donnell G.N;

Long-term prognosis in galactosemia: Results of a survey of 350 cases.

J. Inher Metab Dis: 13; 802-818, 1990

Waisbren S. E., Norman T. R., Schnell R. R., and Levy H. L.

Speech and language deficits in early-treated children with galactosemia

J. Pediat. 102, 75～77, 1983

表 1

**ガラクトース血症 I 型の長期予後**

発病年度	場 所	性	現在の 年齢	知能発達	その他の障害	
					白内障	聴覚障害
1972	東 北	♀	20y	正 常	(+)	?
1973	名古屋	♀	19	正 常	(+)	-
	静 岡	♀	19	正 常	(+)	+
1977	大 阪	♂	15	正 常	(-)	
	熊本→岐阜	♀	14	正 常	(-)	?
1981	大阪→千葉	♂	11	正 常	(-)	
	高 山	♂	11	正 常	(-)	
1982	京 都	♀	11	正 常	(-)	?
	東 北	♀	11	正 常	(-)	?
1983	久留米	♂	9	正 常	(-)	
1987	福 岡	♂	5	正 常	(-)	
♂:♀ = 5:6			合計 11例			

表 2

**ガラクトース血症 I 型の精神発達**

学 校： 全員 小学校, 中学校, 高校在学または卒業

成績： 中～中の下の者多い

友人関係： 問題なし

性 格： やゝ落着きのない者あり

発語障害 } なし  
運動障害 }

表 3

**ガラクトース血症 治療後の長期予後**

	(1988年 Bruistらの調査による)	
	臨床症状から診断	スクリーニングより診断
症 例 数	149	147
平均年齢とその幅	10才 (0~38才)	3.5才 (0~21才)
治療開始 平均日数とその幅	25日 (3~550日)	9日 (2~45日)
成長してから出現する合併症		
発達遅延 (6才以上)	45% (95例)	36% (36例)
発語障害 (4才以上)	53% (105例)	57% (63例)
聴覚機能障害 (12才以上)	87% (38例)	80% (5例)
発育障害 (1才半以上)	21% (126例)	14% (105例)



## 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



### 要約

1972年～1987年に出生したガラクトース血症Ⅰ型11例(男5,女6名)の長期予後を検討した。1973年以前出生児に白内障3例,卵巣機能障害1例あり。それ以後には今のところ合併症はない。知能障害はなく,全例普通の小,中,高校へ進学,卒業しているが,学業は中ないし中の下の者が多かった。