

免疫血清部門

尿一般部門

病理部門

細胞診部門

血液一般部門

生化学部門

先天性代謝異常部門

細菌部門



ガラクトース血症

～こんな原因でガラクトース値は上がる!!～

検査 2科先天性代謝異常係

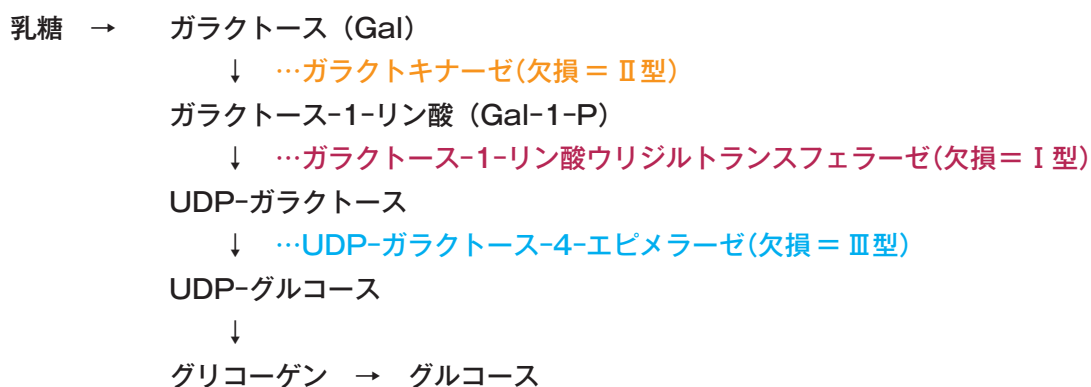
はじめに

現在、日本で行われている新生児マス・スクリーニングは、内分泌疾患と代謝異常症の19疾患を対象に行われています。今回はこれらの疾患の中から、糖代謝異常症のガラクトース血症についてご紹介します。

1. ガラクトース血症とは

母乳やミルク中の主要な糖質である乳糖は、グルコースとガラクトースに消化された後、門脈血流によって肝臓へ運ばれます。ガラクトースは肝細胞の酵素によってほぼ完全に代謝され、体循環系にはほとんど流出しません。ガラクトース血症は、ガラクトースの代謝に必要な酵素の先天的な活性低下によって血中ガラクトース濃度が高値となる疾患で、異常のある酵素の種類によって3つの病型に分類されます。

ガラクトースの代謝



2. 症状

- I型…母乳やミルクを摂取することで、嘔吐、下痢、黄疸などが出現
進行性の肝障害、白内障
- II型…白内障
- III型…ほとんどが無症状

3. 治療

乳糖とガラクトースが除去された治療用ミルクを使用します。

4. 検査

◎酵素法

- 1) 濾紙血液中のガラクトース (Gal) を定量します。
- 2) アルカリホスファターゼを添加しガラクトース-1-リン酸 (Gal-1-P) を Gal に変換し、Gal+Gal-1-P の総量 (総ガラクトース: T-Gal) を定量します。
- 3) Gal、T-Gal の値から Gal-1-P を算出します。

◎ボイトラー法

Gal-1-P ウリジルトランスフェラーゼ活性を蛍光の有無で判定し、ガラクトース血症 I 型を鑑別します。

	酵素法			ボイトラー法
	Gal	T-Gal	Gal-1-P	
I 型	++	++	+++	蛍光なし
II 型	++	++	-	蛍光あり
III 型	+	++	++	蛍光あり

◆ガラクトース血症以外に、ガラクトース高値となる場合◆

- ・ 門脈と体循環系との間に短絡血流（門脈-体循環シャント）が存在すると、吸収されたガラクトースの一部が肝酵素で代謝されず、ガラクトース高値の原因となります。静脈管の閉鎖遅延をはじめ、様々な異常血管や肝血管腫などが知られています。
- ・ シトリン欠損症による肝内胆汁うっ滞症（NICCD）の新生児は、ガラクトース高値を契機として診断されます。
- ・ 特異的な原因が見出されない一過性のガラクトース高値例も多く、肝機能の未熟性や静脈管閉鎖の若干の遅れなどに起因するものと推測されています。
- ・ 哺乳直後に採血をするとガラクトース高値の原因となります。哺乳後2時間での採血が望ましいとされています。

参考資料：

1. 但馬剛, 佐倉伸夫, ガラクトース血症, 小児科診療 77 (増), 2014
2. 但馬剛, 西村裕, 佐倉伸夫, 先天性門脈-体循環シャントによる高ガラクトース血症, 先天代謝異常症候群 (第2版 上巻), 日本臨牀社, 大阪府, 2012

担当：森岡千代美(先天性代謝異常係)

文責：亀石猛(検査科技師長)

石田啓(臨床部長)

監修：佐倉伸夫先生(重症児・者福祉医療施設鈴が峰院長)
但馬剛先生(広島大学病院小児科)

《予告》

次号は細菌部門から、「血液培養検査 ～検出率を向上させるために～」をお届けいたします。