

## BH4・1 週間投与試験

### BH4・1 週間投与試験の手順

1. BH4・1週間投与試験は、開始前の3日間と開始後の7日間の合計 10 日間を普通食で行い、試験終了後は Phe 制限食を再開し、診断結果を待つ。
2. BH4・1 週間投与試験で、投与 4 日目の血中 Phe 値が投与前値から 30%以上の低下を認めた場合、試験終了後も BH4(20mg/kg)で治療を開始し血中 Phe 値を 6mg/dL 以下にコントロールできる範囲で BH4 を減量する。
3. BH4・1週間投与試験は、1日のBH4(20mg/kg)投与量を2回に分けて7日間経口投与し、投与開始日を 0 日とし4日目と 7 日目の3回の採血を行う。
4. 採血は早朝空腹時 BH4 内服前に行うことが原則であるが、患児の状況で食後あるいはBH4 内服後であっても採血は可能である。(なお採血と検体送付は下記の要領でおこなう)
5. 判定はBH4 専門委員会で行い、主治医に診断結果を連絡する。

### 記

#### 1. 検体の採取法

血液のアミノ酸とプテリジン分析は、BH4 の酸化と分解を防止するためアスコルビン酸をサンプル1ml に対して 1mg 程度 [注射用 V.C.1ml アンプル(100mg)で1滴程度 (10 $\mu$ l) 添加] が必要です。遠心分離した後上清を凍結し、郵送してください。遠心分離してからアスコルビン酸を加えたのでは遅すぎますので、採取前の容器にアスコルビン酸を添加してから採取してください。血液はEDTA(Na, Kどちらもでも可)入りの容器にアスコルビン酸をあらかじめ添加してから採血し遠心分離後、血漿を凍結してください。検体量は血液・髄液・尿いずれも 0.5–1.0 ml 必要です。検体送付には患者さんの生年月日、性別、病名、症状と経過などの簡単な情報を添えてください。

#### 2. 検体の送付法

検体の送付はクール宅急便(マイナス18 $^{\circ}$ C)などで結構ですが、ドライアイスを入れ、凍結した状態で月曜から金曜のウィークデイにつくようにしてください。

#### 3. 検体の送付先

〒545-8585 大阪市阿倍野区旭町 1-4-3

大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学分野

濱崎 考史

電話：06-6645-3816、ファックス：06-6636-8737