

表 4 ガイドラインで提唱されている臨床症状で診断されたチロシン血症 I 型患者のモニタリング

評価		治療開始時 (ベースライン)	はじめの 6 ヶ月		治療開始 1 年 以降：6-12 ヶ 月ごと	臨床的に 適応があ るとき
			1 ヶ月ごと	3 ヶ月ご と		
チロシン血 症 I 型のマ ーカー	血漿メチオニン・フェニルアラニン・チロシン濃度	X	X		X	X
	血中/尿中サクシニルアセトン	X	X (尿)		X	X
	血中ニチシノン濃度		X		X	または X
血算	ヘモグロビン、ヘマトクリット、白血球数、血小板数	X	X		X	または X
肝臓の評価	血清 AFP 濃度	X	X		X	または X
	PT/PTT	X	X			X
	ビリルビン	X	X (正常になるまで)			X
	ALT/AST/GGT	X		X (正常になるまで)	X	または X
	アルカリホスファターゼ	X		X (正常になるまで)	X	
	CT もしくは MRI <sup>1</sup>	X			X	または X
腎検査	BUN, クレアチニン	X	X			X
	尿：PO <sub>4</sub> , Ca, 蛋白/クレアチニン比	X				X
骨格系の評価	手関節 X 線 (くる病)	X				X

AFP =  $\alpha$ -フェトプロテイン

ALT/AST = アラニンアミノ基転移酵素 / アスパラギン酸アミノ基転移酵素

BUN = 血中尿素窒素

GGT =  $\gamma$ -グルタミルトランスフェラーゼ

PT/PTT = プロトロンビン時間 / 部分トロンボプラスチン時間

造影 MRI で肝腺腫 / 結節や腎臓のサイズを評価する。