

告示	番号	4	先天性代謝異常
	疾病名	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	

## オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症

おるにちんとらんすかるばみえらーぜけっそんしょう

### 概念・定義

尿素サイクルの二段階目の反応（カルバミルリン酸とオルニチンからシトルリンを合成）を司る酵素がオルニチントランスカルバミラーゼ(OTC)である。OTC欠損症は尿素サイクル異常症の中では最も頻度が高い。X連鎖性遺伝性疾患であるが、女性でもX染色体不活化の偏りの程度によって新生児期発症から無症状例まで様々な症候を呈する。

### 症状

尿素サイクル異常症による高アンモニア血症は、異化の亢進（発熱、絶食など）、蛋白質の過剰摂取などによって生じる。臨床症状は非特異的な神経学的異常であることが多く、嘔吐、哺乳力低下、多呼吸、けいれん、意識障害、行動異常、発達障害などがみられる。男児では新生児発症が多い。女児では肝機能障害を契機に発見されることがある。

### 治療

- ・ 低蛋白食事療法
- ・ 残余窒素排泄促進剤：フェニル酪酸ナトリウム（ブフェニールR）、安息香酸ナトリウム
- ・ 塩酸アルギニン(アルギUR)
- ・ 急性期には高濃度のブドウ糖（10%以上）、血液浄化療法[持続血液濾過透析(CHDF)など]
- ・ 新生児発症型や遅発例でも高アンモニア発作を繰り返すときには肝移植の適応である。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_1\\_13.html](http://www.shouman.jp/details/8_1_13.html)