

告示	番号	9	先天性代謝異常
	疾病名	高チロシン血症 2 型	

高チロシン血症 2 型

こうちろしんけっしょうにがた

概念・定義

チロシンは食事に含まれるアミノ酸の一つとして、またフェニルアラニンの代謝産物として得られる。生体内でフェニルアラニンはフェニルアラニン水酸化酵素によってチロシンへと変換される。チロシンはチロシナーミノ基転移酵素によって4-ヒドロキシフェニルピルビン酸、続いて4-ヒドロキシフェニルピルビン酸酸化酵素によってホモゲンチジン酸、ホモゲンチジン酸酸化酵素によってマレイルアセト酢酸、マレイルアセト酢酸イソメラーゼによってフマル酸とアセト酢酸に分解される。高チロシン血症は、I型、II型、III型の3つの病型に分類されている。これらの疾患は、遺伝的・酵素学的に別の疾患であり、臨床症状出現の機序も異なる。遺伝形式はいずれも常染色体劣性である。高チロシン血症I型はマレイルアセト酢酸ヒドラーゼが欠損によって、高チロシン血症II型は細胞質チロシナーミノ基転移酵素の欠損によって、高チロシン血症III型は4-ヒドロキシフェニルピルビン酸酸化酵素の欠損によって発症する。

症状

皮膚病変はチロシンの針状結晶が析出することによって出現し、手掌・足底に局限した過剰角化、びらんを生じる。また角膜においてもチロシンの結晶が析出し、角膜のびらん・潰瘍が生じる。角膜の変化は皮膚症状より早く出現し、生後数ヶ月から見られるが、思春期以降に明らかになる症例もある。

合併症として、血中チロシン濃度が特に高い一部の症例では精神発達の遅れを認めることがある。

治療

血液中のチロシン値を低下させることを治療の目標とする。チロシン値の低下に伴って皮膚および眼の症状は改善する。そのため、低フェニルアラニン・低チロシン食、特殊ミルクによる治療をおこない、血中チロシン値を10mg/dl以下に保つ。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_1_3.html