

告示	番号	110	先天性代謝異常
	疾病名	$\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症	

## $\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症

ベータけとちおらーぜけっそんしょう

### 概念・定義

ミトコンドリアアセトアセチル-CoAチオラーゼ遺伝子の異常による常染色体劣性遺伝形式をとる有機酸代謝異常症、ケトン体代謝異常症である。本酵素活性の低下によって、イソロイシンの中間代謝、ケトン体代謝が障害されることによる。常染色体劣性遺伝性疾患である。

### 症状

ほとんどの症例が生後6か月から2歳頃に感染に伴う発熱、胃腸炎などに伴い、重篤なケトアシドーシス発作をきたす。ケトアシドーシス時の症状は嘔吐、多呼吸、意識障害などである。発作が重篤だと死に至ったり、後遺症をきたすことがある。発作間欠期には無症状である。

### 治療

- 1) ケトアシドーシス発作の予防～感染時、食事摂取が難しいときには早期のグルコースの点滴補給。
- 2) 蛋白制限食～軽度に蛋白摂取を制限する。
- 3) ケトアシドーシス発作時には、十分なグルコース点滴とアシドーシスの補正、呼吸管理を含む支持療法。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_2\\_25.html](http://www.shouman.jp/details/8_2_25.html)