

|    |     |  |         |
|----|-----|--|---------|
| 告示 | 番号  | 103                                      | 先天性代謝異常 |
|    | 疾病名 | スクシニル-CoA：3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ (SCOT) 欠損症 |         |

## スクシニル-CoA：3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ (SCOT) 欠損症

すくしにるこえー：さんけとさんこえーとらんすふえらーぜ

### 概念・定義

ケトン体の肝外組織での利用に重要なスクシニル-CoA:3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ(SCOT)遺伝子の異常による常染色体劣性遺伝形式をとる先天性ケトン体代謝異常症である。

### 症状

約半数は新生児期にケトアシドーシスをきたし、のこり半数は生後数か月から2歳頃に、飢餓、感染時に、嘔吐、多呼吸、意識障害を伴うケトアシドーシス発作をきたす。非発作時は無症状である。典型例では持続性ケトアシドーシスがみられるが、非典型例ではこの特徴がない。

### 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\\_31.html](http://www.shouman.jp/details/8_2_31.html)