

告示	番号	101	先天性代謝異常
	疾病名	グルタル酸血症 2 型	

## グルタル酸血症 2 型

ぐるたるさんけっしょうにがた

### 概念・定義

グルタル酸血症 2 型はミトコンドリア内の電子伝達フラビン蛋白 (electron transfer flavoprotein: ETF) もしくは ETF 脱水素酵素 (ETF dehydrogenase: ETFDH) の先天的欠損により生じる疾患であり、グルタル酸血症 2 型、マルチプルアシル CoA 脱水素酵素欠損症などとも呼ばれる。臨床像は幅広く、新生児期に重篤な代謝性アシドーシス等で発症し致死的な最重症例から、乳幼児期に代謝性アシドーシスや低血糖、筋力低下として発症する症例、成人期に筋痛、筋力低下を契機に診断される症例も報告されている。タンデムマスによる新生児マススクリーニングでは二次対象疾患として分類されている。遺伝形式は常染色体劣性である。

### 症状

新生児発症型は、生後早期からの重篤な心筋症、心不全、非ケトン性低血糖を有する症例が多い。きわめて予後不良であり、通常は致死的で

ある。出生時から Potter 様顔貌や多嚢胞性嚢胞腎などの奇形を伴う場合もある。乳幼児・学童期発症型は A) 主に乳幼児期に低血糖や Reye 様症候群として発症する場合、B) 主に学童期以降に横紋筋融解症やミオパチーなどの骨格筋症状として発症する場合がある。成人発症型は青年期以降に筋力低下や筋痛として発症し、小児期には原則として症状を認めない。

### 治療

急性期：対症的な治療に加え、十分量のブドウ糖を供給し、早期に異化亢進の改善を図る。

維持期：特に乳幼児期における飢餓予防が重要であり、食事間隔等の生活指導を行う。その他、低タンパク・低脂肪、高炭水化物食が行われることもある。

薬物療法として、リボフラビン (フラビタン®) 大量療法が行われることがある。軽症例の一部ではリボフラビンの大量療法 (100-300 mg/日) が有効である。レボカルニチン (エルカルチン®) 投与の是非については結論が得られていない。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_2\\_34.html](http://www.shouman.jp/details/8_2_34.html)