

告示	番号	97	先天性代謝異常
	疾病名	アルカプトン尿症	

アルカプトン尿症

あるかぶとんによしょう

概念・定義

アルカプトン尿症は、チロシンの代謝経路上に位置する、ホモゲンチジン酸(homogentisic acid, HGA)をマレイルアセト酢酸へと転換するHGA-1,2-ジオキシゲナーゼの遺伝的欠損により発症する先天代謝異常症のひとつで、常染色体劣性遺伝を示す(1)。本症の特徴的な所見は、尿中へのHGAの排泄増加、HGAポリマーやHGAの酸化物の組織沈着による結合織の褐色変化、脊椎や大関節の関節炎、である。また、心血管系へHGAが沈着すると、大動脈弁や僧帽弁の閉鎖不全症などが生じる。

症状

小児期は、アルカリ化した尿が暗褐色を呈することが唯一の症状である。HGAは尿を長期間放置後アルカリ性となった場合に暗褐色となるが、酸性下では無色のため尿色の変化に気づかれない事も多い。20歳代からの関節炎、30歳代の組織の色素沈着、40歳代での大動脈拡張、大動脈弁や僧帽弁の閉鎖不全症が現れる。同じく40歳代に前立腺結石や腎結石な

どの泌尿器の合併症も出現する。他の多くのアミノ酸代謝異常症とは異なり、精神発達遅滞の合併はない。

治療

関節痛に対する治療が問題となる。膝関節、股関節、肩関節が痛みの原因である場合、人工関節置換術が考慮される。筋力や柔軟性と保つためには、理学療法が必要になる。新しい治療薬として、HGA産生酵素である4-ヒドロキシフェニルピルビン酸ジオキシゲナーゼの阻害薬であるニチシノンが検討されている。HGA産生を抑制することでHGAの蓄積による諸症状を軽減することを目的としている(3)。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_2_36.html