

告示	番号	48	先天性代謝異常
	疾病名	全身性カルニチン欠損症	

## 全身性カルニチン欠損症

ぜんしんせいかるにちんけっそんしょう

### 概念・定義

カルニチンはパルミチン酸(C16)に代表される長鎖脂肪酸をミトコンドリア内へ取り込むための輸送体として働く。全身性カルニチン欠乏症は細胞膜上に局在するカルニチントランスポーター (OCTN2)の機能低下が原因で、細胞内カルニチンが欠乏し、結果として長鎖脂肪酸代謝が障害される

### 症状

低血糖症状・急性脳症として発症する場合と心筋症として発症する場合がある。前者は感染や飢餓が契機となる事が多い。好発時期は5ヶ月頃から4歳頃が多く、急激な発症形態から急性脳症やライ様症候群と臨床診断されることも多い。後者は、拡張性・肥大型心筋症のいずれの臨床像もとりうる。1歳以降に発症する事が多く、心筋症に引き続き致死的不整脈も報告されている。学童期以降にも、ミオパチー症状や筋力低下、心筋症状、易疲労性、持久力低下などを契機に診断される症例がある。

その他、まれな症状として貧血や近位筋の筋力低下、発達遅滞、心電図異常などを契機として診断された症例も存在する。

### 治療

診断時に症状を有する症例はもちろん、無症状で診断された症例についても原則としてはレボカルニチンの大量投与（100-400 mg/kg/day 分4投与（乳幼児）、もしくは分3投与（成人））が推奨される。本患者ではカルニチンを大量投与しても血中遊離カルニチン値は正常下限かそれ以下にとどまることが多いため、定期的な遊離カルニチンのチェックが必要である。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_3\\_40.html](http://www.shouman.jp/details/8_3_40.html)