

告示	番号	43	先天性代謝異常
	疾病名	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ Ⅰ 欠損症	

カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ Ⅰ 欠損症

かにちんぱるみといるとらんすふえらーぜわんけっそんしょう

概念・定義

カルニチン回路異常症の1つで、フリーカルニチンからアシルカルニチンの生成が障害されるため、血中フリーカルニチンが著増し、総カルニチン量も正常～軽度増加する。これにより長鎖脂肪酸のミトコンドリア内への転送が障害され、脂肪酸代謝が十分行われずにエネルギー産生低下を引き起こす。新生児期発症型はけいれん、意識障害、呼吸障害などで急性発症し、著しい低血糖や高アンモニア血症、肝逸脱酵素の上昇などをきたす。乳児期以降は飢餓時や発熱時に、低ケトン性低血糖症とともに Reye 様症候群として発症する。急性発症が死亡につながる症例もある（注1, 2）。

症状

新生児期発症型は、けいれん、意識障害、呼吸障害などで急性発症し、著しい低血糖や高アンモニア血症、肝逸脱酵素の上昇などをきたす。乳

児期発症型は、飢餓時や発熱時に、低ケトン性低血糖症とともに Reye 様症候群を呈する。急性発症が死亡につながる症例もある。学童期以降は、低血糖を伴わず、肝腫大や肝機能異常、中性脂肪や遊離脂肪酸高値がみられる場合がある。稀に腎尿細管障害を呈する症例もある。

治療

急性期は長鎖脂肪酸の利用障害によるエネルギークライシスとミトコンドリアの2次的機能障害が中心であるため、これらを改善させる治療が必要である。輸液や各種ビタミン剤の投与、高アンモニア血症があればアルギニン、フェニル酪酸ナトリウム、安息香酸ナトリウムなどの投与を行う。

安定期には食事間隔の指導（年齢に応じた空腹許容時間の厳守）、シックデイにおける早期治療介入、高炭水化物（総カロリーの70%程度）、低脂肪食（総カロリーの20%以下）などの栄養療法を行う。中鎖脂肪酸はミトコンドリア内への輸送は障害されないため、中鎖トリグリセリド（MCT）オイル、MCT パウダーや MCT 強化乳の摂取が推奨される。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_3_41.html