

告示	番号	42	先天性代謝異常
	疾病名	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	

カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症

かるにちんあしるかるにちんとらんするカーゼけっそんしょう

概念・定義

カルニチン回路異常症の1つで、長鎖アシルカルニチンをミトコンドリア内に取り込んだり、CPT2によって分離された遊離カルニチンをミトコンドリア外に運び出す働きをしている CACT の欠損により、アシルカルニチンは分離されずに利用できず、長鎖脂肪酸のミトコンドリアでの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疾患である。CPT II とほぼ同じ病態を示す。飢餓時の低血糖と筋力低下がおもな症状である。

症状

新生児発症型は、けいれん、意識障害、呼吸障害、不整脈などで急性発症し、著しい低血糖や高アンモニア血症、肝逸脱酵素の上昇、高CK血症、心筋症などをきたす。組織学的には骨格筋、心筋、肝臓、腎尿細管の脂肪変性が認められる。CACT 欠損症の多くが新生児期発症であるが、

発熱、感染症、空腹を契機に乳幼児期に、けいれん、突然死などで急性発症することがある。

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、カルニチンの投与（100 mg/kg/day）、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_43.html