

告示	番号	49	先天性代謝異常
	疾病名	短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	

短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症

たんさあしるこえーだっすいそこうそけっそんしょう

概念・定義

細胞内に取り込まれた長鎖脂肪酸は、ミトコンドリア内で脂肪酸の炭素長に応じた各脱水素酵素で順次代謝され、1ステップごとに炭素鎖が2個ずつ短くなってアセチル CoA に至り、エネルギー産生に寄与している。短鎖アシル CoA 脱水素酵素 (SCAD) 欠損症は、アシル CoA の中でも短鎖アシル CoA の β 酸化を触媒する SCAD の欠損である。血中ブチリルカルニチン (C4 カルニチン) と尿中エチルマロン酸の増加が特徴である。新生児期～乳児期に代謝性アシドーシスと筋緊張低下で急性発症した本疾患患児の SCAD 残存酵素活性は 40～60%であることが知られており、この酵素活性低下単独で急性発症するのではなく、SCAD 蛋白のミスフォールディングの影響、他の遺伝因子や環境因子が関与している可能性などが指摘されている。

一方でタンデムマスを用いた新生児マススクリーニングで発見された症例では、酵素活性の低下や遺伝子異常を認めても大部分が無症状で経

過するため、わが国ではタンデムマスを用いた新生児マススクリーニングの対象疾患とはされていない。

症状

発達遅滞、言葉の遅れ、筋緊張低下、成長障害、哺乳障害、けいれん、外表奇形、低血糖性脳症、小頭症、視神経萎縮、筋緊張亢進、傾眠などが報告されているが、一方で、新生児マススクリーニングで発見された本疾患患児は、まれに言葉の後れや学習障害がみられた例があるものの、大多数が無症状であった。SCAD 活性の低下のみで前者の症状を説明できず、他の遺伝因子、環境因子との組み合わせで発症する可能性がある。

治療

本疾病に特化した治療法はなく、基本的に治療を必要としない。発症をきたす環境因子として母体のHELLP症候群や胎児仮死といった周産期合併症を背景として、低血糖や高アンモニア血症による中枢神経障害をきたすのではないかと指摘されており、適切な新生児管理が重要である。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_3_46.html