

告示	番号	61	先天性代謝異常
	疾病名	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	

ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症

うりじるにりんさんがらくとーすよんえびめらーぜけっそんしょう

概念・定義

乳糖は乳製品に含まれる主要な糖であり、新生児、乳児期における主要なエネルギー源である。乳糖は小腸上皮でグルコースとガラクトースに分解され吸収されるが、この吸収されたガラクトースは肝細胞にてガラクトキナーゼ (GAL K) によりガラクトース-1-リン酸となったのち、ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ (GAL T) の触媒で、UDP-グルコースとの転移反応によりUDP-ガラクトースとグルコース-1-リン酸へと代謝される。これにより生成したUDPガラクトースはUDPガラクトース-4-エピメラーゼ (GAL E) によりUDP-グルコースへと変換される。ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症はこの経路が先天的に障害されており、ガラクトース、ガラクトース-1-リン酸の蓄積が生じるが、多くは全身症状を示さない部分型で予後良好である1)。

症状

酵素欠損が赤血球や白血球に限られる末梢型と、肝臓を含む他の組織に及ぶ全身型に分類される。全身型はGAL T欠損症と同様の症状を示すが非常にまれで、日本人症例は報告されていない3)。末梢型の場合には特に症状を呈さない。

治療

全身型はGAL T欠損症に準じる。部分型の場合治療は要さないが、新生児マススクリーニングで発見される場合、ガラクトース-1-リン酸高値を示す症例もあり、20 mg/dl 以上が精査時以降も継続する場合は念のため全身型を考慮し乳糖除去を行い、ガラクトース-1-リン酸の低下やその他全身症状の有無を確認する。この場合は生後6か月以降に乳糖摂取を再開してガラクトース-1-リン酸の上昇が無いことを確認する。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_5_62.html