

告示	番号	78	先天性代謝異常
	疾病名	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	

## アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症

あでにんほすほりぼしるとらんすふえらーぜけっそんしょう

### 概念・定義

アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ(APRT)の遺伝子異常による常染色体劣性遺伝疾患である。APRTは、アデニンとホスホリボシルピロリン酸よりピロリン酸とAMPを合成する反応を触媒する酵素である。APRTが欠損すると、アデニンはキサンチン酸化還元酵素により著しく溶解度が低く腎毒性が強い2,8-ジヒドロキシアデニン(DHA)にまで代謝される。APRT欠損症では、2,8-DHAを成分とする尿路結石を主症状とする(全尿路結石症の0.1~0.2%)。乳幼児期や小児期に発見されることが特徴の一つであるが、無症状の場合から腎不全を呈する場合まで症状は多様である。

### 症状

尿路結石、尿閉、腎不全にて発症することがある。

### 治療

アデニンからDHAへの反応を触媒するキサンチンデヒドロゲナーゼを阻害するアロプリノールによって結石の生成を防ぐことができる。食事療法によってアデニン摂取量を控える。また、結石に対しては外科的な治療を行う。慢性腎不全に対して腎移植が行われる場合がある。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_9\\_115.html](http://www.shouman.jp/details/8_9_115.html)