

告示	番号	23	慢性消化器疾患
	疾病名	エンテロキナーゼ欠損症	

エンテロキナーゼ欠損症

えんてろきなーぜけっそんしょう

概念・定義

本症は、1969年 Hadorn らにより最初に報告された。エンテロキナーゼは十二指腸、空腸粘膜に存在し、トリプシノゲンを活性化してトリプシンにする働きがある。本症においては、エンテロキナーゼが先天的に欠損することにより、蛋白質分解活性の完全な欠損を来す。

症状

蛋白の分解および吸収が障害されることにより、生後まもなくより、重度の下痢を認め、重篤な低蛋白血症となり、浮腫、貧血、成長障害を来す。

治療

蛋白分解酵素の投与、またエンテロキナーゼが含まれている消化酵素配合薬が効果的である。治療に対する反応性はよく、予後は良好である。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/12_1_4.html