

告示	番号	27	慢性消化器疾患
	疾病名	リパーゼ欠損症	

リパーゼ欠損症

りばーぜけっそんしょう

概念・定義

先天性のリパーゼ欠損症は、1964年にSheldonが2家系4症例について最初に報告した。先天性に膵リパーゼのみが欠損しており、生後間もなく脂肪吸収障害により重篤な脂肪便を呈する。通常、リパーゼの補酵素であるコリパーゼは正常であるが、両酵素を同時に欠損した症例も報告されている。

症状

生後まもなくあるいは乳幼児期から認める脂肪性下痢、幼児期以降には便秘をともなうことがある。栄養障害・発達障害が認められないことから本症を疑う。脂肪吸収障害による脂肪性下痢がみられるが、胃液の脂肪分解作用、膵液中エラスターゼの代償的作用、また、唾液腺、胃、小腸からのリパーゼ作用により食物中の脂肪の約50%は消化吸収される。このように膵液中のリパーゼ欠損にもかかわらず、脂肪の消化能が廃絶

しているわけではなく、Shwachman 症候群や嚢胞線維症と比較し、重篤な発育障害や呼吸器感染症は認めない。

治療

過剰な脂肪摂取を避けるよう指導し、脂肪性下痢をコントロールする。膵酵素剤（高力価パンクレアチン製剤（リパクレオン®）など）の投与、中鎖脂肪酸（MCT）ミルクの投与により脂肪便の改善を認め、予後は良好である。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/12_1_6.html