

告示	番号	76	先天性代謝異常
	疾病名	先天性葉酸吸収不全症	

先天性葉酸吸収不全症

せんてんせいようさんきゅうしゅうふぜんしょう

概念・定義

先天性葉酸吸収不全症(HFM)は葉酸の輸送体である PCFT (proton-coupled folate transporter)の機能障害を原因とする常染色体劣性遺伝性疾患である。

症状

出生時の葉酸が枯渇する生後数か月から以下の症状で発症する。

- ・ 哺乳不全、体重増加不良
- ・ 遷延性下痢、口腔粘膜障害
- ・ 巨赤芽球性貧血、汎血球減少症
- ・ 免疫不全様徴候（カリニ肺炎、低ガンマグロブリン血症）
- ・ 精神発達遅滞、運動障害、失調、けいれん
- ・ 大脳基底核に石灰化病変を認めることがある。

治療

- ・ フォリン酸(folinic acid、ロイコボリン R)の非経口（筋肉注射など）もしくは経口大量投与
- ・ 葉酸 (folic acid) の使用は不適當と考えられている

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_10_120.html