

告示	番号	56	先天性代謝異常
	疾病名	ビオプテリン代謝異常症	

## ビオプテリン代謝異常症

びおぶてりんたいしやいじょうしょう

### 概念・定義

ビオプテリン代謝異常症は、3種の芳香族アミノ酸〔フェニルアラニン (Phe)、チロシン (Tyr)、トリプトファン (Trp)〕水酸化酵素に共通の補酵素であるテトラヒドロビオプテリン (BH4) の先天性代謝異常により BH4 の欠乏をきたす遺伝性疾患である 1)。一般には高フェニルアラニン血症 (高 Phe 血症) を伴うものをさしているが、広義には高 Phe 血症を伴わないものも含まれる 2)。前者はフェニルケトン尿症 (PKU) と異なり、低フェニルアラニン食による血清 Phe 値のコントロールにもかかわらず、重症で進行性の中樞神経症状が発症するが、新生児マス・スクリーニングで発見し、発症前に治療を開始すれば予後は良好である。後者は瀬川病とセピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症で、中樞神経症状のみで高 Phe 血症を伴わないため新生児マス・スクリーニングでは発見できず、神経症状を発症してから診断されるため治療が遅れることがある。

### 症状

ビオプテリン代謝異常症では高 Phe 血症とジストニアなどの運動障害の他、睡眠障害や情緒障害が発症する。高 Phe 血症を伴わない SR 欠損症では運動障害と情緒障害が、また瀬川病では運動障害が認められる。

### 治療

高 Phe 血症の治療は BH4 の投与または Phe 制限食で治療する。神経症状の治療はカテコールアミンに対しては L-DOPA の投与をセロトニンに対しては 5HTP の投与を行う。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_11\\_122.html](http://www.shouman.jp/details/8_11_122.html)