

告示	番号	54	先天性代謝異常
	疾病名	チロシン水酸化酵素欠損症	

チロシン水酸化酵素欠損症

ちろしんすいさんかこうそけっそんしょう

概念・定義

チロシン水酸化酵素 (TH) 欠損症は、チロシンを L-ドーパに水酸化する酵素の異常により、神経伝達物質であるドーパミン、ノルアドレナリンなどのカテコールアミンの全般の合成が低下する常染色体劣性遺伝形式をとる先天代謝異常症である 1)。脳内では進行性の中樞神経障害が発症し、L-DOPA に反応する例もあるが、進行性の脳症を呈する例が主体を占める。

症状

発症時期と症状の程度には大きな幅があるが、通常日内変動を認めない。発症は進行性脳症の症例で早く、生後 3~6 カ月に運動寡少、軀幹筋緊張低下、仮面様顔貌で発症し、これに腱反射亢進、錐体路徴候、注視発症、眼瞼下垂 (交感神経作動点眼薬で改善)、縮瞳を伴う。脳内では進行性の中樞神経障害が発症する。ドーパ反応性ジストニア (DRD) の

病像を呈する症例もあるが、ノルアドレナリン生成障害を併発、進行性の脳症を呈する例が主体を占める。

治療

L-DOPA の投与で改善することもあるが、ノルエピネフリンの低下を併発する場合治療は困難である。

抜粋元 : http://www.shouman.jp/details/8_11_123.html