

告示	番号	57	先天性代謝異常
	疾病名	芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	

芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症

ほうこうぞくえるあみのさんだったんさんこうそけっそんしょう

概念・定義

AADC 欠損症は L-ドーパをドパミンに、5-ヒドロキシトリプトファン (5-HTP) をセロトニン (5HT) に脱炭酸化する酵素遺伝子 (DDC) の異常により、神経伝達物質であるドパミン、ノルエピネフリン、エピネフリン、セロトニンの合成が障害される。常染色体性劣性遺伝形式をとるまれな先天代謝異常症で、1990 年イギリスの Hyland らによって最初に報告された 1)。典型例は、乳児期早期からの発達遅滞および間歇的な眼球回転発作など眼球運動異常と四肢ジストニアで発症し、髄液中の HVA および 5 HIAA の低値など特徴的な所見で診断される。ドパミンアゴニストなどを用いた内服治療が試みられているが予後は不良で多くは寝たきりで発語のない状態にとどまる。

症状

AADC 欠損症では、およそ半数に哺乳障害、低体温、低血糖などの新生児期の異常の既往を認めることが特徴の一つである。典型例では 6 ヶ

月以内に、間歇的な眼球回転発作 (OGC) と四肢のジストニアで発症し精神運動発達は遅滞する。随意運動の障害、易刺激性、口腔顔面ジストニア、ミオクローヌスなどがある 3)。

治療

ドパミンアゴニスト、モノアミン酸化酵素阻害剤、補酵素であるビタミン B6 などを用いた薬物治療が行われているが、典型例に対してはわずかな効果しか期待できない。遺伝子治療が有効であるという報告がある 4)。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_11_124.html