

告示	番号	55	先天性代謝異常
	疾病名	ドーパミン β -水酸化酵素欠損症	

ドーパミン β -水酸化酵素欠損症

ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症

概念・定義

ドーパミン β 水酸化酵素 (DBH) 欠損症は、ドーパミンをノルアドレナリンに水酸化する酵素の欠損症で、交感神経 NA 作動性機能の欠如により自律神経障害が引き起こされる常染色体性劣性遺伝形式をとる非常にまれな先天代謝異常症である。おもに心血管疾患、重度の起立性低血圧によって特徴づけられるが、その異常は周産期から始まり、新生児では NA、アドレナリンの両者の低下による低体温、低血圧、低血糖など複雑な自立神経症状が認められる。

症状

乳児期から嘔吐、脱水、低血圧、低体温、繰り返し入院を必要とする低血糖などを発症し、小児期は運動能力の低下をみとめ、成人になる頃には、運動能力の低下に、深刻な起立性低血圧、眼瞼下垂、鼻閉などの症状を認める。

治療

DBH 欠損症の治療は L-DOPS (L-dihydroxyphenylserine) を投与する。L-DOPS は L-DOPA (L-dihydroxyphenylalanine) の β 位を水酸化したアミノ酸で、AADC (芳香族アミノ酸水酸化酵素) の働きで脱炭酸されると DBH の作用を受けずにノルアドレナリンとなり、起立性低血圧などの症状には劇的な効果があるとされている。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_11_125.html