

告示	番号	52	先天性代謝異常
	疾病名	GABA アミノ基転移酵素欠損症	

GABA アミノ基転移酵素欠損症

ぎゃばあみのきてんいこうそけっそんしょう

概念・定義

脳内の重要な神経伝達物質である γ -アミノ酪酸 (GABA) の代謝にかかわる GABA トランスアミナーゼ (GABAT) の欠損症は、重症の筋緊張低下と発達遅延を認め、常染色体劣性遺伝形式をとるきわめてまれな先天代謝異常症で、わが国の1例を含む世界で3家系4例しか報告されていない。

症状

GABAT 欠損症は、精神遅滞、筋緊張低下、反射亢進、嗜眠、難治性のてんかん発作や脳波異常が認められる。また成長ホルモンの増加と成長の加速が認められ²⁾、本邦の症例でも著明な神経学的な退行を認め2歳で体重と頭囲は -1 SD であるが、身長は $+3$ SD であったことが報告されている³⁾。

治療

治療は確立していない。GABAT の阻害剤で抗けいれん剤のピガバトリン (ビニル-GABA) は、一部の患者で運動失調と精神状態をある程度改善する。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_11_126.html