

告示	番号	53	先天性代謝異常
	疾病名	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	

コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症

こはくさんせみあるでひどだっすいそこうそけっそんしょう

概念・定義

コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素 (SSADH) 欠損症は脳内の重要な神経伝達物質である γ -アミノ酪酸 (GABA) の先天代謝異常症のひとつで、精神運動発達遅滞を伴うまれな遺伝性疾患である。SSADH の欠損で GABA の代謝産物であるコハク酸セミアルデヒド (SSA) がコハク酸に変換されないため、SSA の濃度が上昇するが、SSA は 4-ヒドロキシ酪酸 (GHB) に代謝され尿中に排泄されるため GHB 尿症を呈する。このため GHB 尿症とよばれることもある。非特異的な神経症状が多いため、実際には正確な診断を受けていない症例も存在する可能性がある。

症状

通常乳児期の初期に現れ始めその症状には軽度から中等度の発達遅滞、精神遅滞、言語表出障害、著しい筋緊張低下、睡眠障害、不注意、多動、不安腿反射低下、非進行性小脳失調、けいれんと多彩であり、通常は非進行性だが、まれに (10%) 進行性の場合がある。

治療

治療は確立していない。タウリンの投与の有効性が動物モデルや症例報告で報告されているが、その作用機序ははっきりしていない。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_11_127.html