

| | | | |
|----|-----|---------------------|---------|
| 告示 | 番号 | 40 | 先天性代謝異常 |
| | 疾病名 | 無 β -リポタンパク血症 | |

無 β -リポタンパク血症

むべーたーりぼたんぱくけっしょう

概念・定義

リポ蛋白粒子形成に関与するマイクロソームトリグリセリド転送蛋白の遺伝子異常により発症する常染色体劣性遺伝性疾患である。小腸で吸収された食事性脂肪はリポ蛋白として転送されずに細胞内に蓄積するため、脂肪吸収障害による下痢、脂肪便となり腹痛、成長障害などを、脂溶性ビタミン欠乏による神経症状、発達遅滞などを呈する。また、肝臓で合成された脂肪も全身に転送されることなく脂肪肝となる1、2)。

症状

乳児期の脂肪便、慢性下痢、発育障害がみられる。十二指腸粘膜は脂質蓄積で特徴的な黄白色調となる。脂溶性ビタミン欠乏の症状や脂肪肝を呈する。ホモ接合体のみ発症し、ヘテロ接合体では無症状で、血清脂質も正常とされる。

治療

脂溶性ビタミン、特にビタミンEを大量に補充する。消化器症状には脂肪制限する。中鎖脂肪酸 (MCT) を用いることもある。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_12_132.html