

告示	番号	59	先天性代謝異常
	疾病名	先天性ポルフィリン症	

先天性ポルフィリン症

せんてんせいぼるふいりんしょう

概念・定義

先天的なヘム合成酵素活性の低下あるいは欠損による先天代謝異常である。皮膚型ポルフィリン症として先天性赤芽球性ポルフィリン症(CEP)、赤芽球性プロトポルフィリン症(EPP)に、肝性ポルフィリン症例としてALA脱水酵素欠損症ポルフィリン症(ADP)、急性間歇性ポルフィリン症(AIP)、遺伝性コプロポルフィリン症(HCP)、異型ポルフィリン症(VP)晩発性皮膚ポルフィリン症(PCT)がある。肝臓と骨髄の両方に異常のあるポルフィリン症は、肝赤芽球ポルフィリン症(HEP)である。遺伝形式は、CEP ADP HEPは常染色体劣性遺伝で、その他の病型は、常染色体優性遺伝である。

症状

先天性赤芽球性ポルフィリン症(CEP)、赤芽球性プロトポルフィリン症(EPP)晩発性皮膚ポルフィリン症(PCT)は、幼児期から小児期に光線過敏症状を呈する。ALA脱水酵素欠損症ポルフィリン症(ADP)、急

性間歇性ポルフィリン症(AIP)、遺伝性コプロポルフィリン症(HCP)、異型ポルフィリン症(VP)では、腹痛。嘔吐などの消化器症状、けいれん、末梢神経障害、うつ症状などの精神神経症状および高血圧などの諸症状が急性から亜急性に生じてくる。

治療

遮光対策として日焼け止めの外用や紫外線をカットする衣服を装着する。貧血に対しては、鉄剤は使用しない。輸血は安全とされている。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_14_140.html