

告示	番号	16	先天性代謝異常
	疾病名	非ケトーシス型高グリシン血症	

## 非ケトーシス型高グリシン血症

ひけとーしすがたこうぐりしんけっしょう

### 概念・定義

中枢神経系、肝臓、腎臓のミトコンドリアに分布するグリシン開裂酵素系の遺伝的な欠損のために、血漿や髄液などの体液中に大量のグリシンが蓄積する先天性アミノ酸代謝異常症のひとつである。グリシンは中枢神経系で神経伝達物質として働くため、グリシンが蓄積することで重篤な神経障害をきたす。

### 症状

新生児型は生後数日以内に筋緊張低下、無呼吸、しゃっくり、昏睡などで発症し、大部分の症例でけいれん重積を伴う。脳梁欠損、脳回異常、水頭症などの脳形成異常も高率に合併し、重度の精神運動発達遅滞を呈することが多い。遅発型は新生児期をほぼ無症状に過ごす。乳幼児期以降から発達の遅れや筋緊張低下が現れる。成人で診断された例もある。

### 治療

有効な治療法は未だ確立していない。新生児型の発症時には、呼吸管理などで新生児期を乗り切ることが第一の目標となる。薬物治療法としては、1) 安息香酸ナトリウム、2) NMDA 型グルタミン酸受容体の過興奮を抑制する目的で、デキストロメトルフアンやケタミンの投与、が行われている。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_1\\_10.html](http://www.shouman.jp/details/8_1_10.html)