

告示	番号	3	先天性代謝異常
	疾病名	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	

N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症

えぬあせちるぐるたみんさんごうせいこうそけっそんしょう

概念・定義

アンモニアは肝臓において尿素サイクルを経て、無害な尿素に代謝される。尿素サイクルの最初の反応を司る酵素がカルバミルリン酸合成酵素 1 (CPS1)である。N-アセチルグルタミン酸(NAG)は、CPS1 の活性化に働く。N-アセチルグルタミン酸合成酵素(NAGS)欠損症では、NAG の合成低下をきたす常染色体劣性遺伝性疾患である。

症状

生後数日以内に興奮性亢進、哺乳不良、多呼吸、けいれん、後弓反張、嗜眠・昏睡などをきたす新生児発症例が多い。

治療

- 急性期には高濃度のブドウ糖（10%以上）、血液浄化療法[持続血液濾過透析(CHDF)など]

- 低蛋白食事療法
- 残余窒素排泄促進剤：フェニル酪酸ナトリウム（ブフェニール R）、安息香酸ナトリウム
- 塩酸アルギニン(アルギUR)
- 欧米では N-カルバミルグルタミン酸が使用されている（わが国では未承認）。維持期には N-カルバミルグルタミン酸単独療法が可能な例もある。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_1_11.html