

告示	番号	5	先天性代謝異常
	疾病名	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	

カルバミルリン酸合成酵素欠損症

かるばみるりんさんごうせいこうそけっそんしょう

概念・定義

尿素サイクルの最初のステップであるアンモニアからのカルバミルリン酸合成を司る酵素がカルバミルリン酸合成酵素 1(CPS1)である。CPS1 欠損症は高アンモニア血症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。一部にそれ以降の時期に発症する遅発型がある。

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)
- 乳児期の肝移植

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_1_12.html