

告示	番号	1	先天性代謝異常
	疾病名	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）	

アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）

あるぎにのこはくさんごうせいこうそけっそんしょう（しとるりんけっしょう）

概念・定義

尿素サイクルの三段階目の酵素がアルギニノコハク酸合成酵素(ASS)であり、シトルリンとアスパラギン酸からアルギニノコハク酸を合成する。ASS欠損症では高アンモニア血症とともに、血中シトルリンが高値となるためシトルリン血症I型(CTLN1)とも呼称される。

症状

新生児例は興奮性亢進、嗜眠、哺乳不良、多呼吸、嘔吐などが生後数日以内に出現し、けいれん、後弓反張、昏睡などをきたす。小児期例では反復性嘔吐、けいれんなどを呈する。女性成人例においては、妊娠中あるいは分娩後に高アンモニア血症による意識障害で発症することもある。拡大新生児マスキングの対象疾患であり、近年では極軽症例（血中シトルリンの上昇が極軽度であり、高アンモニア血症を認めない）も発見されている。

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) 500-600 mg/日（他の尿素サイクル異常症での投与量 250 mg/日に比して多い）

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_1_14.html