

告示	番号	2	先天性代謝異常
	疾病名	アルギニノコハク酸尿症	

## アルギニノコハク酸尿症

あるぎにのこはくさんによしょう

### 概念・定義

アルギニノコハク酸尿症(ASA)はアルギニノコハク酸分解酵素(AL)の欠損により、高アンモニア血症をきたす常染色体性劣性遺伝性疾患である。尿素サイクルの四段階目の酵素がALであり、アルギニノコハク酸をアルギニンとフマル酸へと分解する。

### 症状

新生児発症例は興奮、哺乳不良、多呼吸、嘔吐などが生後数日以内に出現し、痙攣、呼吸不全、意識障害などに及ぶ。遅発例においては、感染に関連した間歇的な高アンモニア血症（嘔吐、傾眠傾向、興奮）や、学習障害、ADHD 様症状などで気付かれる。新生児マススクリーニングでは発症にいたらないような軽症例も発見されている。

### 治療

- ・ 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)
- ・ 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]

抜粋元： [http://www.shouman.jp/details/8\\_1\\_15.html](http://www.shouman.jp/details/8_1_15.html)