

告示	番号	6	先天性代謝異常
	疾病名	高アルギニン血症	

## 高アルギニン血症

こうあるぎにんけっしょう

### 概念・定義

肝臓においてアンモニアを無害な尿素に代謝する尿素サイクルの最終段階の酵素がアルギナーゼ1であり、アルギニンを尿素とオルニチンへと分解する。高アルギニン血症は常染色体劣性遺伝性疾患であり、アルギナーゼ1の障害により血中・尿中にアルギニン上昇が認められる。

### 症状

他の尿素サイクル異常症とは異なり、高アンモニア血症は間歇的で、急性発症型はまれである。新生児期にはほとんど無症状で、2-4歳で成長発達が緩慢になり、ひき続き痙性麻痺の進行、精神運動発達遅滞、けいれんなどをきたす。高タンパク食の忌避行動が認められることが多い。

### 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
- ・ 他の尿素サイクル異常症で使用される塩酸アルギニンは高アルギニン血症では禁忌である。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_1\\_16.html](http://www.shouman.jp/details/8_1_16.html)