

告示	番号	14	先天性代謝異常
	疾病名	シトルリン欠損症	

## シトルリン欠損症

しとりんけっそんしょう

### 概念・定義

シトルリン欠損症には新生児期から乳児期に発症するシトルリン欠損による新生児肝内胆汁うっ滞症 (neonatal intrahepatic cholestasis caused by citin deficiency: NICCD) と思春期以降に発症する成人発症 II 型シトルリン血症 (adult-onset type 2 citrullinemia: CTLN2) の2つの年齢依存性の臨床型が存在する 1)2)。この間に「見かけ上健康」な適応・代償期がある。この時期の病態・病型を FTTDCD (Failure to thrive and dyslipidemia caused by citrin deficiency) と呼ぶ場合もある 3)。

### 症状

(1) NICCD: 生後 6 か月以内に肝障害、胆汁うっ滞など新生児肝炎の症状で発症する。一過性高ガラクトース血症、シトルリン、メチオニンなどの上昇や脂肪肝を伴うのが特徴である。新生児スクリーニング陽性もしくは遷延性黄疸を契機に診断されることが多い 5)。

- (2) 適応・代償期: 幼児期以降は「見かけ上健康」とされるが、慢性肝障害、肝腫大、成長障害、易疲労感、ケトン性低血糖、胃腸障害、けいれん、肺炎などの非特異的な症状に加え、特異な食癖 (糖質を嫌い、高蛋白・高脂肪食を好む) を呈する 6)。
- (3) CTLN2: 思春期以降に発症し、繰り返す意識障害 (傾眠、せん妄、昏睡)、異常行動、けいれんなどの脳症様発作を認め、高アンモニア血症、シトルリン血症が特徴である 1)。

### 治療

#### (1) NICCD

中鎖脂肪酸含有ミルクの使用と乳糖制限、脂溶性ビタミン投与が基本である。薬物療法は新生児肝炎の治療に準じて行う。ビタミン K 欠乏による血液凝固障害を呈する症例に対しては、ビタミン K 製剤 (ビタミン K1 注) の静注を行う。大部分の症例は 1 歳までに軽快するが、肝移植が必要であった重症例も報告されている。離乳期以降に見られる特異な食癖は自己防衛反応と考えられ、矯正してはならない 8)。

#### (2) CTLN2

低炭水化物食 (蛋白質:脂質:糖質の摂取カロリー比を 15-25:40-50:30-40 とする) を行う 6)。薬物療法はアルギニン (アルギ U®配合顆粒) および高アンモニア血症に対してラクツロース (ラクツロース末・P)、非吸収性経口抗生剤を投与する。またピルビン酸ナトリウムや中鎖脂肪酸の投与が試みられている 9)10)。内科的治療でも意識障害発作を繰り返す場合は肝移植も考慮する。

抜粋元 : [http://www.shouman.jp/details/8\\_1\\_17.html](http://www.shouman.jp/details/8_1_17.html)