

告示	番号	7	先天性代謝異常
	疾病名	高オルニチン血症	

## 高オルニチン血症

こうおるにちんけっしょう

### 概念・定義

高オルニチン血症・高アンモニア血症・ホモシトルリン尿症

(Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria : HHH)

症候群と脳回転状脈絡膜網膜萎縮症を伴う高オルニチン血症の2つの疾患が存在する 1)。

#### ①HHH 症候群

##### 概要・定義

ミトコンドリア膜に局在するオルニチン輸送蛋白 (ORNT1) の欠損により生じる3つの徴候 (高オルニチン血症・高アンモニア血症・ホモシトルリン尿症) の頭文字をとって HHH 症候群とよばれる。責任遺伝子は SLC25A15 で常染色体劣性遺伝性疾患である 2)。

### 症状

間歇的な高アンモニア血症が特徴で、嘔吐、意識障害、昏睡に至る。精神運動発達遅滞やてんかんの合併もまれではない。幼少期より高蛋白質を嫌う傾向がある。成人例では発作時に失調やアテトーゼを呈し、知的障害を認めることが多い。

### 治療

蛋白制限食 (1.2g/kg/日) が、食後のアンモニア上昇の予防に有効である。オルニチンとアルギニンの補充療法は、オルニチン濃度を高め、ミトコンドリアへの受動的輸送を促進させ、一部で効果が見られる。

抜粋元 : [http://www.shouman.jp/details/8\\_1\\_18.html](http://www.shouman.jp/details/8_1_18.html)