

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)。

#### ②脳回転状脈絡膜網膜萎縮症

##### 概要・定義

本症はオルニチン δ-アミノトランスフェラーゼ (OAT) の欠損により、進行性の脈絡膜網膜変性をきたす常染色体劣性遺伝性疾患である。脳回転 (gyrus) を思わせる特異な眼底所見を呈し、高オルニチン血症が特徴的である 1)。

### 症状

初発症状は視力低下であり幼少時よりみられ、その後夜盲、視野狭窄が出現する。緩徐に視力障害が進行し、通常 45～65 歳で失明に至る。高オルニチン血症が特徴であり、患者では 400-1400 $\mu$ M と著増している。本症患者の一部 (10%以下) に大量のビタミン B6 投与により血中オルニチン濃度が低下するビタミン B6 反応性の症例が存在し、軽症の経過をとることが知られている。

### 治療

小児期早期よりオルニチンの前駆体であるアルギニンの摂取を制限する低アルギニン食事療法を開始し、血中オルニチン濃度を 200mM (2.6mg/dl) 以下に低下させることが望ましいとされるが、実際には困難である 3)。2～4 週間大量のピリドキシリン投与 (250～500mg/日) を行い B6 反応性の有無を確かめる。

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