

告示	番号	15	先天性代謝異常
	疾病名	ハートナップ 病	

ハートナップ (Hartnup) 病

はーとなっぴびょう

概念・定義

腎尿細管および小腸上皮に局在する中性アミノ酸輸送体の異常による常染色体劣性遺伝疾患で、尿中への大量の中性アミノ酸排泄が特徴である。おもな臨床像はペラグラ様皮膚炎、小脳失調症、精神運動発達遅延などであるが、無症状例も多い1)2)。

症状

特徴的なのは皮膚症状で、日光過敏性のペラグラ様皮膚炎を呈する。発症年齢は乳児期～10歳代前半と様々である。神経症状では間歇的小脳運動失調症状が多く見られ、しばしば眼振、複視、振戦などの合併が見られる。精神症状や知能障害、けいれん、注意欠陥多動障害などの報告もある。神経精神症状のみで皮膚症状を伴わない例も報告されているので注意が必要である。慢性下痢、体重増加不良、脂肪肝、肝不全などの消化器症状も報告されている。しかし、尿のマススクリーニングで発見

された症例は無症状のものがほとんどであり、発症には遺伝素因に加え環境要因や修飾遺伝子の関与が想定されている1)。

検査上の特徴は中性アミノ酸の尿中排泄増加である。脳MRI検査では一部の症例で脳萎縮、髄鞘化の遅延、脳梁低形成が報告されている。

治療

ニコチン酸（ニコチン酸アミド散10%）を50-300mg/日投与することにより皮膚、神経症状の改善が見られる。難治性下痢で低蛋白血症を伴う場合には高蛋白食事療法や一部の症例で中心静脈栄養が試みられている。トリプトファン欠乏に対して腸からの吸収を可能にするため脂溶性のトリプトファンエチルエステルにしたものを経口的に投与し、症状の改善が得られたという報告がある1)。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_1_19.html