

告示	番号	21	先天性代謝異常
	疾病名	リジン尿性蛋白不耐症	

## リジン尿性蛋白不耐症

りじんにようせいたんぱくふたいしょう

### 概念・定義

二塩基性アミノ酸（リジン、アルギニン、オルニチン）の輸送蛋白のひとつである y+LAT-1(y+L amino acid transporter-1)の機能異常によりおこる、これらの膜輸送障害をおもな病態とする。上記アミノ酸の、小腸での吸収障害、腎での再吸収障害を生じるために、アミノ酸バランスの破綻、蛋白合成の低下を招き、諸症状を来す。

### 症状

多くの症例では出生時には異常は認めず、離乳期以後に嘔吐、下痢、体重増加不良、筋緊張低下などで気づかれることが多い。肝脾腫は新生児期から認める場合もある。蛋白過剰摂取後に嘔気/嘔吐、高NH<sub>3</sub>血症による意識障害を呈するため、1歳前後で多くは牛乳、肉、魚、卵を嫌うようになる（蛋白嫌い）。

離乳期以後、低身長（四肢・体幹均衡型）、低体重、疎な毛髪、皮膚や関節の過伸展を呈する。骨粗鬆症・頻回骨折を呈する割合は半数近く

あり、なかには骨成熟の遅延、骨変形も認められる。また約 1/3 の症例に血液免疫学的異常所見を有する。ウイルス感染の重症化や感染防御能の低下、さらに血球貪食症候群、自己免疫疾患合併の報告がある。肺合併症（間質性肺炎、肺胞蛋白症）、腎病変（腎炎、尿細管障害）、血管内皮機能障害に基づくと思われる脳梗塞も報告されている。

本疾患の臨床症状と重症度は非常に多彩であり、症例によっては診断が学童、成人期となる場合もある。

### 治療

十分なカロリー摂取と蛋白制限、アミノ酸補充が主体となる。L-シトルリンは本症に有用とされる。二次的な低カルニチン血症にはL-カルニチンが有効である。その他、免疫能改善を目的としたγグロブリン療法、肺、腎合併症に対しステロイド療法などが試みられている。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_1\\_20.html](http://www.shouman.jp/details/8_1_20.html)