

告示	番号	10	先天性代謝異常
	疾病名	高チロシン血症3型	

高チロシン血症3型

こうちろしんけっしょうさんがた

概念・定義

チロシンは食事に含まれるアミノ酸の一つとして、またフェニルアラニンの代謝産物として得られる。生体内でフェニルアラニンはフェニルアラニン水酸化酵素によってチロシンへと変換される。チロシンはチロシナーミノ基転移酵素によって4-ヒドロキシフェニルピルビン酸、続いて4-ヒドロキシフェニルピルビン酸酸化酵素によってホモゲンチジン酸、ホモゲンチジン酸酸化酵素によってマレイルアセト酢酸、マレイルアセト酢酸イソメラーゼによってフマル酸とアセト酢酸に分解される。高チロシン血症は、I型、II型、III型の3つの病型に分類されている。これらの疾患は、遺伝的・酵素学的に別の疾患であり、臨床症状出現の機序も異なる。遺伝形式はいずれも常染色体劣性である。高チロシン血症I型はフマリルアセト酢酸ヒドラーゼが欠損によって、高チロシン血症II型は細胞質チロシナーミノ基転移酵素の欠損によって、高チロシン血症III型は4-ヒドロキシフェニルピルビン酸酸化酵素の欠損によって発症する。

症状

I型、II型よりも軽度であり、無症状の症例も存在する。これまでに失調、痙攣、軽度の精神発達遅延などが報告されている。これらはI型、II型には見られない症状であり、体液中における4-ヒドロキシフェニルピルビン酸の増加が関連している可能性がある。このような症状をきっかけに診断される症例が少なくないことから、実際は無症状の例が多く存在することが考えられる。

治療

低フェニルアラニン・低チロシン食、特殊ミルクによる食事療法を行う。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_1_4.html