

告示	番号	11	先天性代謝異常
	疾病名	高プロリン血症	

高プロリン血症

こうぶるりんけっしょう

概念・定義

高プロリン血症は1型と2型の2つに分類されている。1型はプロリン酸化酵素の異常、2型はP5C (pyrroline-5-carboxylic acid)脱水素酵素の異常によって発症する。いずれも常染色体劣性遺伝性であり、血中のプロリンが上昇する。

症状

1型高プロリン血症の症状は報告によって一定していない。難治性のけいれんや精神発達の遅れを示す症例があるが、臨床症状を全く示さない症例の報告もある。2型高プロリン血症でも難治性のけいれんや精神発達の遅れを示す症例や臨床症状を全く示さない症例の報告がある。

精神発達遅滞、てんかんが主な合併症である。また、統合失調症と血中プロリン高値との相関が指摘されている。さらに22q11.2欠失症候群において、プロリン酸化酵素遺伝子領域も含まれるため、血中プロリン

値高値をきたし、22q11.2欠失症候群の臨床像に影響を与えている可能性がある。

治療

プロリン制限食が試みられているが、効果は不明である。臨床症状とプロリン代謝との関連が不明であること、特に血中プロリン値と臨床症状の関係が明らかでないことから、食事療法は必要ないとする意見が多い。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_1_5.html