

告示	番号	20	先天性代謝異常
	疾病名	メープルシロップ尿症	

## メープルシロップ尿症

めーぶるしるっぷにようしょう

### 概念・定義

分枝鎖アミノ酸であるロイシン、イソロイシン、バリンの代謝に由来する  $\alpha$ -ケト酸の酸化脱炭酸反応を行う、分枝鎖  $\alpha$ -ケト酸脱水素酵素 (BCKDH) の欠損によって発症する常染色体劣性の遺伝性疾患である。新生児マススクリーニングの対象疾患であり、わが国における発生頻度は約 50 万人に 1 人である。臨床症状として中枢神経障害とケトアシドーシスを認める。生後 1-2 週間で発症する古典型と、臨床症状がやや軽度な中間型、通常は無症状で急性増悪を起こす間欠型などの病型がある。

### 症状

血中ロイシン値と臨床症状がほぼ一致する。血中ロイシン値が 10-20 mg/dl (760-1,500  $\mu$ mol/L) では哺乳力が低下し嘔吐が出現する。ロイシン値が 20 mg/dl (1,500  $\mu$ mol/L) 以上では意識障害、筋緊張低下、痙攣、呼吸困難、後弓反張などが出現する。分枝鎖アミノ酸および分枝鎖ケト酸の血中濃度が上昇するとミエリン合成の障害をきたし不可逆的な中枢

神経の障害により、精神運動発達の遅れを認める。尿の甘いにおいが特徴的であるが、新生児期は明らかではないこともある。

古典型では生後 1 週間程度で嘔吐、痙攣、昏睡などの症状をきたす。間欠型や中間型では新生児期には無症状であり、感染などをきっかけとして、嘔吐や昏睡、発達の遅れなどを認める。

### 治療

急性期の治療は BCAA および BCKA の蓄積と体蛋白の異化を押しさえながら、同化を促進することを目標にする。急性増悪が疑われれば、特殊ミルク (BCAA 除去ミルク) の投与や、脂肪投与、高カロリー輸液、アシドーシスの補正を行う。

慢性期の治療の目標は急性増悪の発症を防止しながら十分な発育、発達を得ることである。特に血液中のロイシン濃度を指標として、乳児期は BCAA 除去ミルク (雪印新ロイシン・イソロイシン・バリン除去ミルク) に普通ミルクを混合して使用する。一般的に新生児、乳幼児期の古典型であれば、BCAA 摂取量はロイシン 60-90mg/day、イソロイシン、バリンは 40-50mg/day が目安となる。また、他の必須アミノ酸の濃度も発育発達に重要であり、低ければミルクあるいはアミノ酸製剤で補充する。

抜粋元 : [http://www.shouman.jp/details/8\\_1\\_7.html](http://www.shouman.jp/details/8_1_7.html)