

告示	番号	12	先天性代謝異常
	疾病名	高メチオニン血症	

## 高メチオニン血症

こうめちおにんけっしょう

### 概念・定義

メチオニンアデノシルトランスフェラーゼの遺伝的欠損による持続性の血中メチオニン単独の上昇を認める。常染色体優性遺伝(AD)する病型は血中メチオニン濃度が10mg/dl以下であり臨床的に良性である。常染色体劣性遺伝(AR)する病型では血中メチオニンの高値(20mg/dl以上)が持続し脱髄を伴う中枢神経症状を合併することがある 1)

### 症状

①AD型：マススクリーニングでの初回検査値は2~10mg/dlであり(アミノ酸分析による再検でも228~763 $\mu$ mole/L)、その後も血中メチオニン濃度は10mg/dl以下で経過する。臨床的に良性で無症候に経過することが多い。成人期になると血中メチオニン濃度が正常上限から2-3mg/dl程度に低下する。②AR型：10mg/dl以上の高メチオニン血症が持続し中枢神経症状を合併することがある 4)。乳児期に軽度の肝機能障害やアンモニアの上昇、葉酸の高値、一過性に体重増加不良や筋ト-

ノスの亢進、さらにMRIでミエリン形成の遅延などが報告されている。肝生検で一部脂肪変性を認めることがある。

### 治療

無治療で経過観察することが多いが、乳児期に血中メチオニンが高値を示す時や肝障害や髄鞘化遅延の認める際は、低メチオニンミルクを使用し10mg/dl以下へコントロールする。20mg/dlを超えるような高メチオニン血症が持続しS-アデノシルメチオニン(SAM)の合成障害と中枢神経の脱髄との関連が示唆される症例では、SAMの投与により脱髄や神経症状の改善が期待できる。今後の治療法として注目されているが、SAM自体の測定法が一般的でなく投与量の測定や投与期間は検討の余地がある。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_1\\_9.html](http://www.shouman.jp/details/8_1_9.html)