

告示	番号	109	先天性代謝異常
	疾病名	プロピオン酸血症	

プロピオン酸血症

ぶるびおんさんけっしょう

概念・定義

必須アミノ酸であるバリン・イソロイシン代謝経路の中間代謝障害によって、プロピオン酸をはじめとする有機酸が蓄積し、代謝性アシドーシスに伴う各種の症状を呈する常染色体劣性遺伝性疾患(MIM #606054)。

症状

1)急性代謝不全

典型的には新生児期から乳児期にかけて、ケトアシドーシス・高アンモニア血症などが出現し、哺乳不良・嘔吐・呼吸障害・筋緊張低下などから嗜眠～昏睡など急性脳症の症状へ進展する。

2)中枢神経症状

急性代謝不全の後遺症や慢性進行性の影響によって精神運動発達遅滞を呈することが多い。両側大脳基底核病変による不随意運動が出現することもある。

3)その他の症状

心筋症の報告が比較的多い。他に膵炎なども報告されている。

治療

1) 急性代謝不全発症時の治療

救命救急医療としての対応を取りながら、以下のような治療を行う。

[1]異化亢進の抑制

すべてのタンパク摂取を中止。中心静脈路を確保の上、10%以上のブドウ糖を含む輸液で十分なエネルギーを補給する。

[2]代謝性アシドーシスの補正

[3] L-カルニチン投与

- ・50–100mg/kg/回×3回/日静注
- ・すぐに入手できない場合は 100–150mg/kg/日 内服

[4]水溶性ビタミン：診断確定前から投与開始。確定後は中止。

- ・チアミン 100–200 mg/日
- ・リボフラビン 100–300 mg/日

- ・ビタミン C 120 mg/kg/日
- ・ビオチン 5-20 mg/日
- ・ビタミン B12 ヒドロキシコバラミンまたはシアノコバラミン
1-2mg/日

[5]血液浄化療法

以上の治療開始後も代謝性アシドーシスや高アンモニア血症の改善傾向が乏しい場合は、持続血液透析 (CHD) または持続血液透析濾過 (CHDF) を速やかに開始する。

2) 慢性期の治療

[1]タンパク制限食

エネルギーおよびタンパク量の不足分は、バリン・イソロイシン・メチオニン・スレオニン・グリシン除去ミルク (雪印 S-22) などで補う。

[2]L-カルニチン 50-150mg/kg/日 (分3)

血清 (または濾紙血) 遊離カルニチン濃度を 50 μ mol/L 以上に保つ。

[3]腸内細菌によるプロピオン酸産生の抑制

- ・メトロニダゾール 10mg/kg/日 (分3)
- 耐性菌出現防止のため 4日服薬/3日休薬, 1週間服薬/3週間休薬 などとする。

- ・ラクツロース 0.5-2mL/kg/日 (分3)

[4] 肝移植

早期発症の重症例を中心に生体肝移植を考慮する。

抜粋元: http://www.shouman.jp/details/8_2_24.html