

告示	番号	98	先天性代謝異常
	疾病名	イソ吉草酸血症	

イソ吉草酸血症

いそぎっそうさんけっしょう

概念・定義

ミトコンドリア酵素であるイソバレリル CoA 脱水素酵素の欠損症であり、IVD 遺伝子の変異により生じる。この酵素欠損によりロイシン由来するイソ吉草酸、イソバレリルグリシン、イソバレリルカルニチンが体内に蓄積し、特に飢餓時に高度の酸血症を呈する。新生児期には、高アンモニア血症や汎血球減少を呈し死亡したり中枢神経系後遺症を残したりするが、早期に診断し適切に治療されれば、その後の生命予後や神経学的予後も良好である。

症状

新生児期発症では、酸血症による哺乳不良や嘔吐、高アンモニア血症による意識障害、無呼吸、血小板減少による脳内出血、ケイレンなどがみられる。嘔吐発作時に「足の蒸れた」とか「汗臭い」と形容される特異な体臭がある。しばしば高タンパク食品を嫌う食癖がみられる。急性膝炎や不整脈の報告がある。

治療

1. 食事療法
乳幼児期には母乳や一般粉乳にロイシン除去フォーミュラ（明治8003）を併用してロイシンを制限し、イソ吉草酸（イソバレリル CoA）の蓄積を防ぐ。
2. 薬物療法
L-カルニチン（100-150mg/kg/日）やグリシン（150-250mg/kg/日）服用により、体内に蓄積したイソバレリル CoA の排泄を促進する。グリシンは新生児期から乳児期では髄液中グリシン濃度が上昇する可能性があり、使用しない方が良いとされている。
3. 急性期の対処
異化亢進改善のため 10%濃度以上のブドウ糖を含む電解質輸液輸注、代謝性アシドーシスの補正、高アンモニア血症には血液浄化療法などを行う。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_2_26.html