

|    |     |                            |         |
|----|-----|----------------------------|---------|
| 告示 | 番号  | 106                        | 先天性代謝異常 |
|    | 疾病名 | 3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症 |         |

## 3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症

さんめちるくるとにるこえーかるぼきしらーぜけっそんしょう

### 概念・定義

ロイシン異化過程の中間代謝産物である 3-メチルクロトニル-CoA を 3-メチルグルタコンニル-CoA に変換する 3-メチルクロトニル-CoA カルボキシラーゼ (MCC) 欠損により生ずる常染色体劣性遺伝性疾患である。典型例は乳幼児期に感染症罹患等を契機に Reye 症候群様症状で発症するが、偶然発見される無症状例から重度の発達遅滞例など多彩な臨床像が報告されている 1)2)。

### 症状

生後 6 か月から 3 歳までに、発熱や嘔吐・下痢などの急性疾患罹患時にいれん、嗜眠、昏睡、代謝性アシドーシス、低血糖、高アンモニア血症など Reye 症候群様症状で発症することが多い 6)。適切な治療がなされなければ、脳浮腫が進行し、救命されても重大な神経学的後遺症を残す。新生児スクリーニングで発見された症例は、多くの場合無症状であ

るが、検査上低カルニチン血症、軽度の高アンモニア血症を呈することが多い。家族解析で無症状の同胞例が発見されることがある。

### 治療

急性発作時：適切な電解質を含んだ高張糖液を用いてエネルギーを補給し異化作用を抑制する。末梢から十分なエネルギーを投与できない場合は中心静脈ラインを利用する。適宜インスリンの併用やビタミン、アルカリ化剤、レボカルニチン投与を行う。

慢性期：症状の有無にかかわらず低カルニチン血症を認める場合はレボカルニチン (エルカルチン®) を 30-100mg/kg/日投与する。低蛋白食やロイシン除去粉乳を用いたロイシン制限食が勧められているが、その効果は不明である 7)。

Sick day：急性疾患罹患等により異化作用が亢進すると重篤なアシドーシス発作を起こす危険性がある 1)6)。発熱、嘔吐・下痢などにより経口摂取が不十分である場合は高張糖液の補液を行い、異化亢進を予防する。

急性発作時：適切な電解質を含んだ高張糖液を用いてエネルギーを補給し異化作用を抑制する。末梢から十分なエネルギーを投与できない場合は中心静脈ラインを利用する。適宜インスリンの併用やビタミン、アルカリ化剤、レボカルニチン投与を行う。

慢性期：症状の有無にかかわらず低カルニチン血症を認める場合はレボカルニチン (エルカルチン®) を 30-100mg/kg/日投与する。低蛋白食やロイシン除去粉乳を用いたロイシン制限食が勧められているが、その効果は不明である 7)。

Sick day:急性疾患罹患等により異化作用が亢進すると重篤なアシドーシス発作を起こす危険性がある 1)6)。発熱、嘔吐・下痢などにより経口摂取が不十分である場合は高張糖液の補液を行い、異化亢進を予防する。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_2\\_27.html](http://www.shouman.jp/details/8_2_27.html)