

告示	番号	105	先天性代謝異常
	疾病名	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	

3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症

さんひどろぎしさんめちるぐるたるさんけっしょう

概念・定義

ミトコンドリアに存在する 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA (HMG-CoA) リアーゼの欠損により、肝臓でケトン体産生とロイシンの中間代謝が障害され、非ケトン性低血糖と代謝性アシドーシスをきたす、常染色体劣性遺伝の疾患である¹⁾。約半数が新生児期に、そのほかは乳幼児期に嘔吐や意識障害、けいれん等で急性発症する。20%は発作時に死亡するとされ、発達遅滞などの後遺症を残す症例も多い。

本疾患は早期診断による発症予防・障害予防が可能と考えられるため、新生児マススクリーニングの一次対象疾患となっている。本症と診断がつけば、重篤な低血糖発作を来さぬよう注意深いフォローが必要である。

症状

- 1) 低血糖発作
強い低血糖を呈し、嘔吐、意識障害、けいれん、多呼吸などを認

める。多呼吸は代謝性アシドーシスの代償性と考えられる。新生児期では一過性低血糖や低体温、多呼吸、哺乳不良など非特異的な症状を示すこともあり注意が必要である。

- 2) 肝腫大
肝機能障害を伴うことも多い。
- 3) 神経症状
低血糖による後遺症として、てんかんや知的障害の合併を認める。

治療

- 1) 食事療法
蛋白異化を防ぎ、ロイシン中間代謝産物の排泄をうながし、脂肪酸β-酸化系を抑制することが必要である。
特に本症では、通常低血糖時に脳への代替エネルギーとなりうるケトン体も著しく低値であることから、神経系に与える影響は強く、十分なグルコースの含まれる輸液により低血糖補正を直ちに行う。
また慢性期には一般的注意として空腹を避けることが必要である。
- 2) 薬物療法
L-カルニチンの投与：静注で 50–100mg/kg/回×3回/日を投与
静注製剤が常備されていない場合は内服用 L-カルニチン 100–150mg/kg/日を投与する。

3) 急性期の対処

低血糖以外の代謝性アシドーシスや高アンモニア血症に対しては、必要に応じて重炭酸ナトリウムや血液浄化療法など、必要に応じて対処する。

抜粋元： http://www.shouman.jp/details/8_2_29.html