

告示	番号	104	先天性代謝異常
	疾病名	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル CoA 合成酵素欠損症	

3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル CoA 合成酵素欠損症

さんびどろぎしさんめちるぐるたりるこえーごうけいこうそけっそんしょう

概念・定義

ミトコンドリアの3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル-CoA(HMG-CoA)合成酵素遺伝子の異常による常染色体劣性遺伝形式をとるケトン体代謝異常症である。

β 酸化系で産生されたアセチル-CoA, アセトアセチル-CoA から3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル-CoA を合成する酵素の欠損症であり、常染色体劣性遺伝形式をとる。本酵素の活性測定は難しく、そのため診断確定例が少ない。現在最も有用なのは遺伝子診断と考えられる。診断を疑って検査しないと診断は不可能。多くの未診断例があると思われる。

ミトコンドリアの3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル-CoA(HMG-CoA)合成酵素遺伝子の異常による常染色体劣性遺伝形式をとるケトン体代謝異常症である。

β 酸化系で産生されたアセチル-CoA, アセトアセチル-CoA から3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル-CoA を合成する酵素の欠損症であり、常染

色体劣性遺伝形式をとる。本酵素の活性測定は難しく、そのため診断確定例が少ない。現在最も有用なのは遺伝子診断と考えられる。診断を疑って検査しないと診断は不可能。多くの未診断例があると思われる。

症状

多くの症例が生後6か月から4歳頃に感染に伴う発熱、胃腸炎などに伴い、重篤な低血糖発作をきたす。症状は低血糖性昏睡、脳症、肝腫大などである。発作による後遺症がなければ発作間欠期には無症状である。

治療

低血糖発作を防ぐことが重要。食事間隔に注意し、発熱、飢餓時などの早期グルコース投与が重要である。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_2_30.html