

告示	番号	108	先天性代謝異常
	疾病名	複合カルボキシラーゼ欠損症	

## 複合カルボキシラーゼ欠損症

ふくごうかるぼきしらーぜけっそんしょう

### 概念・定義

ビオチン代謝に関連するホロカルボキシラーゼ合成酵素もしくはビオチニダーゼ遺伝子の異常により4種類のカルボキシラーゼ(プロピオニル CoA カルボキシラーゼ(PCC)、メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ(MCC)、ピルビン酸カルボキシラーゼ(PC)アセチル CoA カルボキシラーゼ(ACC)) が同時に活性低下を来す疾患である。

### 症状

ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症では、呼吸障害・多呼吸・けいれん・意識障害などで急性に発症し、代謝性アシドーシス・ケトーシス・高アンモニア血症・低血糖・高乳酸血症などの検査異常を呈し、新生児期と、乳幼児期に発症のピークがみられる。一方慢性進行型として、食思不振・反復性の嘔吐などが見られ、難治性の湿疹がしばしば認められ、感染などを契機に症状の悪化がみられるタイプもある。ビオチニダーゼ欠損症では乳児期以降に、筋緊張低下、難治性湿疹様皮膚病変をきたす。

### 治療

急性期治療は他の有機酸代謝異常症に準じる。ともに薬理量のビオチン(10-100 mg/日)の経口投与により臨床的、生化学的にも軽快する。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_2\\_32.html](http://www.shouman.jp/details/8_2_32.html)