

告示	番号	100	先天性代謝異常
	疾病名	グルタル酸血症 1 型	

## グルタル酸血症 1 型

ぐるたるさんけっしょういちがた

### 概念・定義

グルタル酸血症 1 型はリジン、ヒドロキシリジン、トリプトファンの中間代謝過程で働くグルタリル CoA 脱水素酵素 (GCDH) の障害によって生じる、常染色体劣性遺伝の疾患である。中間代謝産物であるグルタル酸、3-ヒドロキシグルタル酸などの蓄積が中枢神経、特に線条体の尾状核や被殻の障害をきたす。多くは生後 3-36 か月の間に、胃腸炎や発熱を伴う感染などを契機に急性脳症様発作で発症する 1-4)。頭囲拡大や退行で発症し、錐体外路症状が徐々に進行する症例もある 3)5)6)。

本疾患は早期診断・治療により健常な発達が見込まれることから、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。

グルタル酸血症 1 型はリジン、ヒドロキシリジン、トリプトファンの中間代謝過程で働くグルタリル CoA 脱水素酵素 (GCDH) の障害によって生じる、常染色体劣性遺伝の疾患である。中間代謝産物であるグルタル酸、3-ヒドロキシグルタル酸などの蓄積が中枢神経、特に線条体の尾状核や被殻の障害をきたす。多くは生後 3-36 か月の間に、胃腸炎や発熱を

伴う感染などを契機に急性脳症様発作で発症する 1-4)。頭囲拡大や退行で発症し、錐体外路症状が徐々に進行する症例もある 3)5)6)。

本疾患は早期診断・治療により健常な発達が見込まれることから、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。

### 症状

#### 1) 頭囲拡大

出生後より頭囲拡大を認める、あるいは乳児期以降に頭囲拡大を示す。

#### 2) 神経症状

急性発症型の場合、典型的には、発熱後 1-3 日後より嘔吐が出現し、急激な筋緊張低下がみられ、頸定の消失や、けいれん、硬直、ジストニアなどの錐体路症状が認められる。その後、いったんは緩やかな改善を認めるが、感染時などに同様の発作を反復しながら症状は進行し、不可逆的な変化を示すことが多い。

慢性進行型では退行や運動発達遅延、筋緊張低下、ジストニア・ジスキネジアなどの不随意運動（錐体外路症状）が緩徐に出現、進行する。

### 治療

#### 1) 食事療法

前駆アミノ酸の負荷を軽減し、異常代謝産物の蓄積を防ぐこと

を目的とする 10)。自然タンパクの制限とカロリーを補うために、母乳や一般粉乳にリジン・トリプトファン除去ミルク(雪印 S-30)を併用する 3)。ただし、リジンやトリプトファンを含む必須アミノ酸の欠乏は易刺激性や睡眠リズムの障害といった神経学的異常を引き起こすリスクがあるため、血中リジン濃度の目安を正常下限 (60-90  $\mu\text{mol/L}$ ) で維持する。

## 2) 薬物療法

L-カルニチン投与 100-150mg/kg/day

体内に蓄積した異常代謝産物の排泄を促進する。

## 3) 急性期の対処

発熱や経口摂取不良時には異化亢進による脳症様症状発症の危険性があるため、早めに専門医を受診させ、必要により 10%濃度以上のブドウ糖を含む電解質輸液を行う。代謝性アシドーシスや高アンモニア血症が認められた場合には対処療法を行う。

## 4) 発熱時の対策

38.5°C以上の場合には、積極的にイブプロフェンやアセトアミノフェンを 6-8 時間毎に使用し、体温の上昇を抑える。

抜粋元 : [http://www.shouman.jp/details/8\\_2\\_33.html](http://www.shouman.jp/details/8_2_33.html)