

告示	番号	99	先天性代謝異常
	疾病名	グリセロール尿症	

グリセロール尿症

ぐりせろーるにょうしょう

概念・定義

グリセロールキナーゼ (GK) 欠損症 (GKD; OMIM #307030) は、高グリセロール血症と尿中グリセロール排泄亢進を特徴とする、X連鎖劣性遺伝性の先天代謝異常症である。GK によって生成するグリセロール-3-リン酸は、中性脂肪などの脂質合成や糖新生の基質であり、GKD 患者はケトン性低血糖を主徴とする臨床症状を示す。

症状

1) 孤発型 GKD

乳幼児期に、ケトン性低血糖・代謝性アシドーシスを反映すると考えられる、嘔吐、意識障害、けいれん、Reye 様脳症などで発症する。精神・運動発達遅滞を呈することもある。

2) 複合型 GKD

欠失範囲の広がりによって、Xp21 付近の各遺伝子の欠損症状が

様々な組み合わせで出現する。発症は乳児期となるのが通例である。

テロメア側から

NR0B1 (DAX1)：先天性副腎低形成 (AHC)

- ・ GK
- ・ DMD：デュシェンヌ型進行性筋ジストロフィ

の順に並んでおり、AHC+GKD, GKD+DMD, AHC+GKD+DMD のいずれかが主な病型となる 2)。

欠失範囲がさらにセントロメア側に広がって、

- ・ CYBB：慢性肉芽種症
- ・ OTC：高アンモニア血症

を合併した症例や、テロメア側に広がって

- ・ IL1RAPL1：精神発達遅滞、自閉症

を合併した症例も報告されている 3)。

治療

低脂肪食とし、長時間の絶食を避けることが、急性症状を防ぐ上で有効とされる。

急性症状出現時には、脂肪分解の亢進を抑えるため、ブドウ糖輸液を行う。

複合型症例には、合併する隣接遺伝子欠失症状に応じて、副腎皮質ステロイドホルモン・男性ホルモンの補充、筋力低下に対する支持療法などが必要となる。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_2_37.html