

告示	番号	107	先天性代謝異常
	疾病名	先天性胆汁酸代謝異常症	

先天性胆汁酸代謝異常症

せんてんせいたんじゅうさんたいしゃいじょうしょう

概念・定義

先天性胆汁酸代謝異常症とは、胆汁酸生合成経路（neutral pathway と acidic pathway）の遺伝性酵素欠損を1次性の病因とするもので、中間代謝産物である異常胆汁酸もしくは胆汁アルコールの肝細胞内蓄積により肝機能障害を生じる疾患である。現在、8種類（3b-hydroxy D5-C27-steroid dehydrogenase/isomerase 欠損症、D4-3-oxosteroid 5b-reductase 欠損症、sterol 27-hydroxylase 欠損症、oxysterol 7a-hydroxylase 欠損症、bile acid-CoA: aminoacid N-acyltransferase 欠損症、bile acid-CoA ligase 欠損症、a-methylacyl CoA racemase 欠損症、cholesterol 7a-hydroxylase 欠損症）が報告されている（本邦では3種7例の報告がある：3b-hydroxy D5-C27-steroid dehydrogenase/isomerase 欠損症3例、D4-3-oxosteroid 5b-reductase 欠損症3例、oxysterol 7a-hydroxylase 欠損症1例）。

症状

黄疸、時に灰白色便、濃黄色尿を主訴とし、閉塞性黄疸を伴う肝機能障害で、進行すれば肝腫、脾腫を認める。血液検査では、直接ビリルビン優位の高ビリルビン血症、肝胆道系逸脱酵素（AST、ALT、g-GTP）の上昇、総コレステロールの上昇、脂溶性ビタミンの欠乏、などが認められる。

治療

早期発見されれば、1次胆汁酸療法（本邦ではケノデオキシコール酸（5-10mg/kg/day）を使用）、脂溶性ビタミンの補充がおこなわれる。進行し慢性胆汁うっ滞性肝硬変になれば肝移植となる。抱合不全型2種には、ウルソデオキシコール酸（5-10mg/kg/day）が使用されるが、bile acid-CoA: aminoacid N-acyltransferase 欠損症にはグリココール酸（15mg/kg/day）の使用報告もある（文献5）。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_2_38.html