

| | | | |
|----|-----|-----------------------------|---------|
| 告示 | 番号 | 44 | 先天性代謝異常 |
| | 疾病名 | カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症 | |

カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症

かるにちんぱるみといるとらんすふえらーぜとうーけっそんしょう

概念・定義

カルニチン回路異常症の1つで、フリーカルニチンからアシルカルニチンの生成が障害されることにより、長鎖脂肪酸のミトコンドリア内への転送が障害され、脂肪酸代謝が十分行われずにエネルギー産生低下を引き起こす。新生児期発症型はけいれん、意識障害、呼吸障害などで急性発症し、著しい低血糖や高アンモニア血症、肝逸脱酵素の上昇などをきたす。乳児期以降は飢餓時や発熱時に、Reye 様症候群として発症する。急性発症が死亡につながる症例もある。

症状

新生児発症型はけいれん、意識障害、呼吸障害、心不全などで急性発症し、著しい低血糖や高アンモニア血症、肝逸脱酵素の上昇、高CK血症、心筋症などをきたし、致死率が高い。伝導障害や上室性頻拍などの不整

脈が初発症状としてみとめられることも多い。先天奇形（小頭症、外表奇形、嚢胞性異形成腎）などが認められることがある。

乳幼児発症型は、感染や長時間の飢餓を契機に急性発症し、急性増悪を繰り返すこともある。急性期の症状は、筋力低下、急性脳症様/Reye 様症候群様発作、突然死などである。

遅発型は、主に年長児、学童あるいは成人以降に、間欠的な横紋筋融解症、筋痛などの症状を呈する。

治療

急性期は長鎖脂肪酸の利用障害によるエネルギークライシスとミトコンドリアの2次的機能障害が中心であるため、これらを改善させる治療が必要である。輸液や各種ビタミン剤の投与、カルニチンの投与（20–30mg/kg/day）、高アンモニア血症があればアルギニン、フェニル酪酸ナトリウム、安息香酸ナトリウムなどの投与を行う。安定期には食事間隔の指導（年齢に応じた空腹許容時間の厳守）、シックデイにおける早期治療介入、高炭水化物（総カロリーの70%程度）、低脂肪食（総カロリーの20%以下）などの栄養療法を行う。中鎖脂肪酸はミトコンドリア内への輸送は障害されないため、中鎖トリグリセリド（MCT）オイル、MCT パウダーや MCT 強化乳の摂取が推奨される。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_3_42.html