

告示	番号	90	先天性代謝異常
	疾病名	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	

## ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症

びるびんさんだっすいそこうそふくごうたいけっそんんしょう

### 概念・定義

ピルビン酸脱水素酵素複合体 (PDHC) はミトコンドリア内に存在し、嫌気性解糖系でブドウ糖から産生されたピルビン酸をアセチル-CoAに変換して TCA 回路に送り込む、エネルギー産生のために非常に大切な酵素複合体である。従って本欠損症ではアセチル-CoA 不足により TCA サイクルが回らなくなり、その結果ミトコンドリア内での ATP 産生が低下し組織・臓器がエネルギー不足に陥る。さらに基質であるピルビン酸が蓄積し乳酸に転換される結果、乳酸アシドーシスが生ずる。つまり、エネルギー不足と乳酸アシドーシスによる組織障害が本症の病態である。

### 症状

臨床症状を形作るのはエネルギー産生不足と乳酸アシドーシスで、症状の重篤度により 3 病型に分類される。(1) 重症新生児型：新生児期から乳児早期に、多呼吸、けいれん、意識障害、嘔吐、脳室拡大などの症状と重症高乳酸血症で発病し、いわゆる乳児致死型ミトコンドリア病

(LIMD) の主たる病因の 1 つである。女児に多い。(2) 乳幼児型：精神運動発達遅滞、けいれん、筋緊張低下、中枢神経奇形、顔貌異常などの症状と高乳酸血症で乳幼児期に発病する。画像上 Leigh 脳症を呈する患者も多い。(3) 遅発型：軽い筋緊張低下、失調と高乳酸血症で幼児期から学童期に発病する。男児に多い。

### 治療

治療は急性期と慢性期に大別される。急性期の主対策は乳酸アシドーシスの是正で、糖質負荷は厳禁であり、乳酸を含まない輸液、アルカリ剤、呼吸・循環管理を行い、時には透析も必要となる。慢性期は乳酸の蓄積防止とエネルギー産生不足の解消であり、糖質は制限し PDHC を介さずにエネルギーを産生できる高ケトン食、高脂肪食が有効である。ビタミン B1 の大量投与に反応する症例も軽症例には存在する。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_4\\_50.html](http://www.shouman.jp/details/8_4_50.html)