

告示	番号	89	先天性代謝異常
	疾病名	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	

## ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症

びるびんさんかるぼきしらーぜけっそんしょう

### 概念・定義

ピルビン酸カルボキシラーゼ (PC) 欠損症はミトコンドリア内に存在する糖新生系の律速酵素であり、ピオチンを補酵素とし、ピルビン酸からオキザロ酢酸を生成する。臨床症状を形作るのは、低血糖と、オキザロ酢酸低値がもたらす TCA 回路の作動不全によるエネルギー不足、さらに重症例ではオキザロ酢酸由来のアスパラギン酸の不足による尿素回路作動不全による高アンモニア血症も問題になる。

### 症状

臨床症状を形作るのは、糖新生の破綻による低血糖、TCA 回路の作動不全によるエネルギー不足、さらに尿素回路作動不全による高アンモニア血症の3つである。症状の重篤度により Robinson は3病型に分類している2)。Group A：乳児型は、おもに生後5か月以内に発症し、低血糖、高乳酸血症、精神運動発達遅滞、腎尿細管性アシドーシスが高頻度に認められる。Group B：重症新生児型は、新生児期発症で多くは3か月

以内に死亡し、低血糖、高アンモニア血症、高シトルリン血症、高リジン血症を伴い、いわゆる乳児致死型ミトコンドリア病 (LIMD) の病因の1つである。Group C：軽症型は生化学上は Group A に似るが精神発達遅滞のほとんど認められない良性型である。

### 治療

治療は急性期と慢性期に大別される。急性期の主対策は低血糖と乳酸アシドーシスの是正で、糖質負荷は行っても一次的とすべきであり、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、糖質は制限しビタミン B1、ピオチン、クエン酸、アスパラギン酸、グルタミン酸などが試みられている。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_4\\_51.html](http://www.shouman.jp/details/8_4_51.html)