

|    |     |          |         |
|----|-----|----------|---------|
| 告示 | 番号  | 91       | 先天性代謝異常 |
|    | 疾病名 | フマラーゼ欠損症 |         |

## フマラーゼ欠損症

ふまらーぜけっそんしょう

### 概念・定義

フマラーゼ欠損症は、フマル酸をリンゴ酸に変換する TCA 回路の主要構成酵素であるフマラーゼの遺伝的欠損に基づく先天代謝異常症である。脳奇形、精神運動発達遅滞、けいれんなどの重篤な中枢神経症状と、フマル酸の尿中排泄増加を特徴とする。

### 症状

症状は、（時に胎生期からの）脳奇形、精神運動発達遅滞、筋緊張低下、顔面奇形、けいれん、発育障害、哺乳障害などの脳神経・筋症状が中心である。血球減少、消化管奇形、肝腫大、視覚障害などの合併は報告があるが、心筋症や心伝導障害の報告はない。高乳酸血症や高アンモニア血症などによる代謝性クライシスはまれである。中枢神経症状と尿有機酸分析でのフマル酸著明増加（正常対照の 15～1,000 倍）が特徴である。

### 治療

対症療法のみ。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_4\\_52.html](http://www.shouman.jp/details/8_4_52.html)