

告示	番号	60	先天性代謝異常
	疾病名	遺伝性フルクトース不耐症	

遺伝性フルクトース不耐症

いでんせいふるくとーすふたいしょう

概念・定義

果糖・蔗糖等を含む食品摂取後、短時間で出現する低血糖を特徴とする疾患（OMIM #22960）。典型例は離乳食導入頃から発症し、肝腎組織障害が急速に進行して致死的となりうるが、原因糖質の除去食によって軽快する。

症状

1) 果糖摂取後の急性症状

- ・ 腹部症状：腹痛，嘔気，嘔吐
- ・ 低血糖症状：蒼白，冷汗，振戦，意識障害，けいれん

2) 果糖摂取継続による慢性・進行性の症状

- ・ 哺乳不良・食思不振，身体発育遅延
- ・ 肝障害→肝硬変・肝不全へと進展：肝腫大，脾腫，黄疸，出血傾向，腹水，浮腫

- ・ 腎近位尿管障害→腎不全へと進展：タンパク尿，ビタミン D 抵抗性くる病

母乳哺育中の乳児は症状を示さない。典型的には、蔗糖・果糖が添加された育児用調製粉乳の使用や離乳食の開始に伴って発症するが、幼児期～学童期に肝腫大や発育遅延で気づかれるケースもある。幼児期以降は甘味を嫌う食癖を自ら獲得し、齲歯をほとんど認めないことが特徴的である。

治療

果糖摂取制限が唯一の治療法であり、蔗糖・果糖を含む食品の摂取を極力控えさせる。摂取許容量について、文献によって果糖として 20～40mg/kg/日，1,500mg/日 などの値が挙げられているが、確立された基準はない³⁾。不十分な制限では身体発育遅延が残るため、少なくとも小児期には、自覚症状による耐容量設定とはせず、厳格な制限が必要である。

自然食品として果物・野菜類の摂取量が少なくなるため、各種ビタミン類、特にビタミン C と葉酸が欠乏しないよう、適宜補充する。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_5_59.html