

告示	番号	62	先天性代謝異常
	疾病名	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	

ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症

がらくとーすいちりんさんうりじるとらんすふえらーぜけっそんしょう

概念・定義

乳糖は乳製品に含まれる主要な糖であり、新生児、乳児期における主要なエネルギー源である。乳糖は小腸上皮でグルコースとガラクトースに分解され吸収されるが、この吸収されたガラクトースは肝細胞にてガラクトキナーゼ (GAL K) によりガラクトース-1-リン酸となったのち、ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ (GAL T) の触媒で、UDP-グルコースとの転移反応によりUDP-ガラクトースとグルコース-1-リン酸へと代謝される。ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症ではこの経路に先天的な酵素欠損、活性低下が生じており、ガラクトース、ガラクトース-1-リン酸の蓄積が生じ種々の障害をきたす1)。

症状

ガラクトース-1-リン酸の肝毒性などから、新生児早期から不機嫌、食欲不振、下痢、嘔吐などの消化器症状、体重増加不良、採血後の止血困難などがみられる。低血糖、尿細管障害、白内障、肝障害（黄疸、肝脾腫、肝逸脱酵素上昇など）をきたし、凝固系異常、溶血性貧血等を示すこともある。ガラクトース高値が大腸菌発育を促進するため敗血症、髄膜炎などの感染症を併発しやすい。乳糖除去を行わなければ致死の疾患である1)。早期診断され治療開始されても慢性期に知能障害などの精神症状、筋緊張低下、震戦、失調性歩行などの神経症状、卵巣機能不全等を呈することが知られており2)、定期的な経過観察が必要である。

治療

ガラクトース、ガラクトース-1-リン酸の上昇とともにポイトラー法によるGAL T酵素活性低下を確認した場合、直ちにガラクトース摂取制限を開始する。母乳、通常の人工乳は禁とし、乳糖除去乳か大豆乳を摂取する。すでに症状を呈している場合は並行して対症療法を行う。離乳期以降、成人に至るまで、乳製品、乳糖の除去は必要である3)。合併症に対しては対症療法を行う。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_5_60.html