

告示	番号	73	先天性代謝異常
	疾病名	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症	

フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症

ふるくとーすいちろくびすふおたーぜけっそんしょう

概念・定義

フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ (FBPase) は、アミノ酸からの糖新生において、フルクトース-1,6-二リン酸からフルクトース-6-リン酸への変換を行う酵素である。FBPase 欠損症は、常染色体劣性遺伝形式をとり、飢餓時に低血糖、代謝性アシドーシス、高乳酸血症、ケトン体産生増加をきたす。

症状

FBPase 欠損症患者の約半数は、新生児期早期に多呼吸、易刺激性、意識障害、無呼吸、頻脈、肝腫大などを呈して発症する 2)。その他の症例の多くは、乳幼児期に感染症罹患などによる飢餓状態に伴って嘔吐、意識障害、痙攣などを来して発症する。

治療

1) 急性期

充分な量のブドウ糖を輸液にて投与し、アシドーシスを炭酸水素ナトリウムで補正する。輸液製剤は乳酸を含まないものを選択する。グリセリン製剤の投与を避ける。

2) 発作間歇期

長時間の飢餓を避け、感染症などで経口摂取困難な時や嘔吐のある時には、積極的にブドウ糖の輸液を行う。果糖の摂取は、同時にブドウ糖やガラクトースを摂取する時以外は避ける。

抜粋元： http://www.shouman.jp/details/8_5_63.html