

告示	番号	74	先天性代謝異常
	疾病名	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	

## ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症

ほすほえのーるびるびんさんかるぼしききなーぜけっそんしょう

### 概念・定義

ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ (PEPCK) は、オキサロ酢酸をホスホエノールピルビン酸へと変換する酵素であり、ミトコンドリア PEPCK と細胞質 PEPCK の2つのアイソザイムが存在する。PEPCK 欠損症は、常染色体劣性遺伝形式をとり、アミノ酸や乳酸から産生されたオキサロ酢酸の糖新生系における利用が障害されているため、飢餓時に低血糖、高乳酸血症を来し、多臓器の障害がみられる。

### 症状

PEPCK 欠損症患者は、新生児期または乳児期早期に、成長障害、筋緊張低下、発達遅延、痙攣、傾眠、肝腫大などを呈して発症する 3)。肝障害、尿細管性アシドーシス、心筋症などの多臓器障害が進行する。

### 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。

#### 2) 慢性期

有効な治療法は報告されていない。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。

抜粋元： [http://www.shouman.jp/details/8\\_5\\_64.html](http://www.shouman.jp/details/8_5_64.html)