

告示	番号	65	先天性代謝異常
	疾病名	グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症	

グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症

ぐるこーすとらんすぽーたーわんけっそんしょう

概念・定義

グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症は SLC2A1 遺伝子の変異により血液脳関門から脳内へのグルコースの取り込みが障害され、乳児期発症のてんかん性脳症、発達遅滞、痙性麻痺、運動失調、不随意運動などの神経症状を引き起こされる疾患であり、髄液糖の減少を特徴とする。

症状

乳児期発症のてんかん性脳症、発達遅滞、後天性小頭症、痙性麻痺、運動失調、不随意運動などの神経症状が出現する。乳児期早期に発作性異常眼球運動発作で発症することが多い。てんかんは抗てんかん薬による治療に抵抗性で、空腹で発作頻度が上昇する。GLUT1 欠損症には、軽症例が報告されており、軽症例では、てんかんや発作性労作誘発性ジスキネジアのみを示すものもある。

治療

ケトン食療法がてんかん発作や認知機能に対して有効である。早期に治療を開始することにより、知的な予後が改善する可能性がある。早乳幼児期には3:1のケトン食療法が行われることが多い。思春期以降もケトン食を継続するが、修正アトキンス食などを行うことがある。ケトンフォーミュラが入手可能であり、ケトン食療法の献立を作成する上で利便性が高い。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_5_73.html