

告示	番号	28	先天性代謝異常
	疾病名	無セルロプラスミン血症	

無セルロプラスミン血症

むせるるぶらすみんけつしょう

概念・定義

セルロプラスミンの欠損あるいは機能不全により生じる常染色体劣性遺伝形式の鉄代謝異常症である。中枢神経、肝臓、脾臓などを中心に多岐にわたる臓器に鉄が沈着する。

症状

本症の三主徴は、糖尿病、網膜変性および中枢神経症状である2)。中枢神経症状としては、不随意運動（舞蹈病様運動、振戦、ジストニアなど）、小脳失調、認知症などがみられる。一般に糖尿病が神経症状より先行する。また、80%以上の症例にて小球性低色素性貧血が認められる。

治療

本症に対する体系的な治療法は検討されていない3)。鉄キレート薬の投与や新鮮凍結血漿と鉄キレート薬の併用療法が行なわれている。鉄キ

レート薬は defferoxamine などが用いられている。また、腸管からの鉄吸収の抑制と酸化ストレスの低下を目的として、亜鉛薬療法も試みられている4)。病初期からの抗酸化療法や糖尿病の適正なコントロールも進行抑制には重要である5)。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_8_110.html