

告示	番号	24	先天性代謝異常
	疾病名	亜硫酸酸化酵素欠損症	

## 亜硫酸酸化酵素欠損症

ありゅうさんさんかこうそけっそんしょう

### 概念・定義

亜硫酸酸化酵素が欠損することにより、脳内に毒性の強い亜硫酸が大量に蓄積し重篤な脳障害を示し、著明な神経細胞の脱落や大脳白質脱髄、多発性の空洞性病変、グリオシス、皮質深部の海綿状変性と側脳室の拡大が認められる。常染色体劣性遺伝性疾患である。類縁疾患として、亜硫酸酸化酵素の補酵素であるモリブデン補酵素欠損症がある。

### 症状

多くの症例では、生後間もなくより難治性けいれん精神運動発達遅滞、筋緊張低下、形成四肢麻痺、哺乳力低下などの重篤な症状を呈する。新生児期を超えて生存する症例では、水晶体脱臼が認められる。

### 治療

含硫アミノ酸制限食および抗けいれん薬の投与を行うが、多くの症例では効果的ではない。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_8\\_111.html](http://www.shouman.jp/details/8_8_111.html)