

告示	番号	82	先天性代謝異常
	疾病名	ヒポキサンチングアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症（レッシュ・ナイハン症候群）	

## ヒポキサンチングアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症（レッシュ・ナイハン（Lesch-Nyhan）症候群）

ひぼきさんちんぐあにんほすほりほしるとらんすふえらーぜけっそんしょう（れっしゅ・ないはんしょうこうぐん）

### 概念・定義

プリンサルベージ酵素である、ヒポキサンチングアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ（HPRT）が先天的にほぼ欠損することにより、プリン体の合成が上昇し、高尿酸血症をきたすほか、不随意運動、筋硬直、精神遅滞、特有の自咬症を呈するX連鎖性疾患である。X染色体不活化の偏りで、まれに女児の症例が存在する。

### 症状

舞蹈病アテトーゼを伴う精神発達遅滞、自傷行為、高尿酸血症を呈する、典型的には乳児期早期より哺乳異常、発育不良がみられ。その後運動発達遅滞が明らかになる。1歳を過ぎて不随意運動が、2歳を過ぎて自傷行為が出現する。生後2-3ヶ月で腎結石、尿路感染症が認められる。

### 治療

根治療法はない。

高尿酸血症の治療として、十分な水分摂取、尿アルカリ剤の投与などを行う。キサンチン脱水素酵素阻害剤のアロプリノールも有効である。しかし神経症状の進行は止められない。

筋硬直や運動遅滞の改善は困難で、バクロフェン、ジアゼパム、クロナゼパムなどの薬剤は使用されているが評価は不定である。行動異常に対してガバペンチン、カルバマゼピン、ジアゼパムなどが投与されるが、やはり定まった治療はない。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_9\\_114.html](http://www.shouman.jp/details/8_9_114.html)