

告示	番号	80	先天性代謝異常
	疾病名	キサンチン尿症	

キサンチン尿症

きさんちんにようしょう

概念・定義

ヒポキサンチンからキサンチン、およびキサンチンから尿酸への代謝を触媒するキサンチン脱水素酵素 (XDH) の欠損により、尿酸酸性低下からの低尿酸血症、時としてキサンチン結石による尿路結石を発症する先天代謝異常症である。XDH 単独欠損のタイプ I、モリブデン補酵素 (MoCo) の硫黄付加の酵素である MoCo 硫化酵素 (MOCOS) により、それを基質とする XDH およびアルデヒド酸化酵素 (AO) が障害されるタイプ II に分類される。ともに常染色体性劣性遺伝形式をとるまれな先天代謝異常症であるが、尿路結石以外の症状は特に見られず予後良好とされている。

症状

尿酸酸性低下からの低尿酸血症、時としてキサンチン結石による尿路結石を呈する。

治療

基本的には治療不要だが、尿酸血清やそれに伴う腎機能低下を予防に尿のアルカリ化、低プリン食を行うことがある。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_9_116.html