

告示	番号	79	先天性代謝異常
	疾病名	オロト酸尿症	

オロト酸尿症

おるとさんによしょう

概念・定義

ピリミジン合成系にけるウリジン1リン酸合成酵素の先天性な機能低下により生じる疾患である。この酵素はオロット酸ホスホシルトランスフェラーゼとオロチジン5'-リン酸脱炭酸酵素の両活性を有するため、尿中オロト酸の増加、尿中オロチジンの増加、ウリジン1リン酸の産生低下が認められる 1)。

症状

ウリジン1リン酸の産生低下による骨髄細胞、神経細胞の機能障害などから、巨赤芽球性貧血、小球性低色素性貧血。変形赤血球症、精神発達遅滞などの症状を呈する。尿中オロト酸が著増するため、オロト酸が析出して尿路結石を形成する場合もある。

治療

ウリジン投与 (100~300 mg/kg/日) によりピリミジン欠乏が是正され貧血が改善するとともに、フィードバック機構によってオロト酸濃度の低下も期待できる 1)。治療例ではウリジン投与開始後 1~2 週で貧血の改善がみられ、1 か月ほどでヘモグロビン値が正常となったと報告されている 4)。

抜粋元： http://www.shouman.jp/details/8_9_118.html