

## 代謝疾患分野

### -ケトチオラーゼ欠損症

#### 1．概要

ミトコンドリアアセトアセチル-CoA チオラーゼの欠損による疾患で、イソロイシンの中間代謝およびケトン体代謝が障害され、重篤なケトアシドーシス発作をきたす疾患。酵素名でミトコンドリアアセトアセチル-CoA チオラーゼ欠損症ともいう。

#### 2．疫学

世界で報告例100例以上、日本で10例(未診断例が多い)。

#### 3．原因

ミトコンドリアアセトアセチル-CoA チオラーゼ遺伝子の異常による本酵素活性の低下によって、イソロイシンの中間代謝、ケトン体代謝が障害されることによる。常染色体劣性遺伝性疾患である。その酵素障害の程度と臨床的重症度にはっきりした関連がなく、尿有機酸分析で軽微な異常しかなく、そのため診断が一部の症例で難しい。

#### 4．症状

発作間欠期はまったく無症状。感染に伴う発熱、胃腸炎などによる嘔吐などに伴い、重篤なケトアシドーシス発作をきたし、意識障害をきたし、発作が重篤だと死に至ったり、後遺症をきたすことがある。

#### 5．合併症

ケトアシドーシス発作による死亡、後遺症による精神運動発達遅滞

#### 6．治療法

- 1)ケトアシドーシス発作の予防～感染時、食事摂取が難しいときには早期のグルコースの点滴補給。
- 2)蛋白制限食～軽度に蛋白摂取を制限する。
- 3)ケトアシドーシス発作時には、十分なグルコース点滴とアシドーシスの補正、呼吸管理を含む支持療法。

#### 7．研究班

先天性ケトン体代謝異常症(HMG-CoA 合成酵素欠損症、HMG-CoA リアーゼ欠損症、**-ケトチオラーゼ欠損症**、SCOT 欠損症)の発症形態と患者数の把握、診断治療指針に関する研究班