

1 2) 代謝疾患分野

β -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、 β -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