

8 先天性代謝異常

概要

代謝に必要な酵素やトランスポーターの先天性な欠損に起因する疾患群である。障害される代謝経路、または代謝が行われる細胞内小器官により分類される。大分類は、アミノ酸代謝障害、有機酸代謝障害、脂肪酸代謝障害、ミトコンドリア病、糖質代謝異常症、ライソゾーム病、ペルオキシゾーム病、金属代謝異常症、プリンピリミジン代謝異常、ビタミン代謝異常、神経伝達物質異常症、結合織異常症、先天性ポルフィリン症、 α 1-アンチトリプシン欠損症の15項目から成り、細分類（疾患数）は、141疾患である。

新規追加疾病

なし

申請で注意を要する点

- ◆ ミトコンドリア脳筋症に該当する疾患は、大分類4.ミトコンドリア病に内包され、制度改正前の神経・筋疾患群から先天性代謝異常での申請に変更された。
- ◆ 診断に必要な検査が、保険未収載検査である場合も少なくない。また、「診断の手引き」には、特定の医療機関・研究施設・検査センターでのみ実施可能な検査が確定診断のために必要とされている場合もあるので、申請に際しては、当該疾患の診療経験のある医師にコンサルトすることが望ましい。

旧制度との比較で注意を要する点

- ◇ 制度改正前後で疾病名が変更となっているものがある。小児慢性特定疾病の病名は、原則一般臨床現場で用いられている名称に準拠するように改められた。制度改正前後の疾病名の関係が不明な場合には、小児慢性特定疾病情報センターウェブサイト (<http://www.shouman.jp>) にて対応を確認することができる。

制度改正に伴い対象外となった疾病

- ・イミノ酸異常症
- ・家族性イミノグリシン尿症
 - … 近年は、使われなくなった名称・概念のため。
- ・無アルブミン血症
 - … 近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾病ではないと考えられるようになったため。

そのほか（個別疾病の詳細など）

1. フェニルケトン尿症

本疾患は基本的に無症状で、新生児マス・スクリーニングで発見される。一般検査所見は原則的に正常であるので、「診断の根拠となった主な臨床検査所見」は、血液検査、尿検査、X線検査すべて特記すべき所見はない。「BH4 経口負荷試験」の結果を記載することが望ましい。診断は、ろ紙血サンプルを用いたアミノ酸分析でフェニルアラニンが高値であることによりなされる。酵素活性定量および遺伝子検査は、申請に際し、必須ではない。

2. ムコ多糖症Ⅱ型

ライソゾーム病に属する疾患である。他のライソゾーム病にも言えることであるが、蓄積症であるので、蓄積している物質とその原因となった酵素の欠損をともに証明することを診断の原則とする。ムコ多糖症Ⅱ型では、尿中のムコ多糖の総量とデルマタン硫酸およびヘパラン硫酸の増加を証明する。確定診断は、白血球中のイズロネート2-サルファターゼ活性がほとんど検出できないくらいに低下していることを示すことでなされる。本症は、X連鎖劣性遺伝病であるので、家族歴で本症のリスクがある場合は、典型的な症状が全てそろっていない状態でも、酵素診断を積極的に行い、早期治療につなげるのが重要である。なお、申請に際しては、遺伝子診断は必須ではない。

3. 糖原病Ⅰ型

本疾患は新生児マス・スクリーニング対象疾病ではない。運動障害、知能障害、成長障害は、症例によって異なる。重症であるほど障害が強い。また、重症低血糖のエピソードがあると、重篤な中枢神経障害が残る場合が多い。なお、程度の差はあるが、低血糖は必発である。肝腫大は年齢によっては明確でない場合もある。糖原病では原則的に脾腫大はない。

「診断の根拠となった主な臨床検査所見」は、血液検査では肝トランスアミナーゼ上昇、低血糖、乳酸アシドーシス、高尿酸血症、好中球減少（Ib型）などが認められる。血液凝固異常も認めるが、必須の検査ではない。尿検査に特記すべき所見はない。X線検査は、超音波検査、CT、MRIで肝腫大を認める。「グルコース負荷試験（Fernandes負荷試験）」を実施した場合は、結果を簡潔に記載することが望ましい。診断は、肝臓生検組織を用いた酵素活性測定か血液細胞等を用いた遺伝子検査で確定する。