



10. 脂肪酸代謝異常症とは どのような病気でしょうか？

①脂肪酸の代謝とエネルギー産生

ヒトは食事由来の栄養素より生命維持に必要なエネルギーを産生しますが、絶食が続いた時には体内の糖質、たんぱく質、さらには脂肪を分解してエネルギーを作ろうとします（「7. 有機酸代謝異常症の食事療法の考え方」参照）。脂肪酸代謝異常症の患児では脂肪からエネルギーを作り出す過程（これを脂肪酸ベータ酸化経路といいます）に障害があるため、空腹時や運動時にエネルギー不足に陥ってしまいます。主な脂肪酸代謝異常症を3ページの表2に示しています。

②脂肪酸代謝異常の症状

脂肪酸代謝異常症の症状で多いのは、発熱時や絶食が続いた時におこるけいれんや意識障害です。重症では、今まで元気であったのに突然死をすることがあります。また、筋力低下、筋痛、息苦しさ（心不全）などといった筋症状で発症することもあります。筋症状はエネルギーを必要とする運動時に現れるのが特徴です。筋症状が進行すると筋肉が壊れ、横紋筋融解症という合併症を生じ、尿の色が赤褐色になります。腎臓の障害をおこす危険性がありますので、疑われた場合は大量の点滴をして腎障害を予防します。ごく一部ですが、新生児期より心筋障害が急速に進行する最重症型も知られています。

③確定診断

一般的検査で、低血糖^{*6}、アシドーシス^{*2}、高アンモニア血症^{*3}、肝機能障害やクレアチンキナーゼ（CK）^{*7}の上昇などが特徴です。特に低血糖にもかかわらずケトン体^{*4}が低値であることが多いのが特徴で、診断する上で参考になります。症状のない時は検査で異常が見られないことも多く、見逃されることもあります。確定診断は血液のタンデムマス分析や尿有機酸分析で行いますが、最終的には遺伝子検査や酵素活性の測定が必要な場合もあります。

●タンデムマス・スクリーニングで脂肪酸代謝異常症と診断されたかたへ

タンデムマス・スクリーニングで発見される脂肪酸代謝異常症の多くは無症状です。しかし、発熱時や食事が摂れない時は油断せずに早めに病院を受診し、検査、治療を受けるようにしてください。

11. 脂肪酸代謝異常症の治療について



①急性期（けいれん、意識障害や筋症状のある時）の治療

脂肪酸代謝異常症の急性期にはけいれんや意識障害、筋痛などの筋症状がよく見られ、入院治療が必要です。低血糖やCKが高値の場合は、改善するまで十分なブドウ糖の点滴を行います。けいれんが長時間続き、意識障害が改善しないなどの重い症状を伴う場合は、脳の障害を予防するため集中治療が必要となります。

②慢性期（状態が落ち着いている時）の治療

長時間の絶食を避けることと食事療法が中心です。次項で詳しく述べます。





12. 脂肪酸代謝異常症では 長時間の空腹を避けるのが重要です

既に述べた通り、ヒトは絶食が長く続き、エネルギー不足になると異化作用が進み、身体の構成成分を分解してエネルギーを作ります。しかし、脂肪酸代謝異常症では脂肪から十分なエネルギーを産生できないので、絶食が続くとエネルギー不足に陥り低血糖、筋痛、アシドーシス^{*2}などの症状が出現します（図4）。そのため長時間の空腹をさける事が最も重要です。表3に年齢別推奨食事間隔の目安を示します。

発熱や嘔吐・下痢などで十分食事が摂れない時は一大事です。脂肪酸代謝異常症では、発熱時や長時間食事をとっていない時に症状が出ることが知られています。発熱時は普段よりエネルギー必要量も増えるので、十分なエネルギー摂取が必要です。糖質はエネルギー源として重要で、体調の悪いときには糖質の入っている甘いものをまず摂取しましょう。果汁やブドウ糖の入ったイオン飲料（エネルギーゼン[®]、ポカリスエット[®]など）、ゼリー状エネルギー飲料（ウイダーinゼリー[®] エネルギーインなど）もエネルギー補給に便利です。経口摂取が出来ない時は、ためらわずに受診しブドウ糖の点滴を受けましょう。普段から医療機関との連絡を密に保つことが必要です。



表 3：脂肪酸代謝異常症患児の食事間隔の目安

年齢	食事間隔の目安
新生児期	3時間以内
6ヶ月まで	4時間以内
1歳まで	6時間以内
3歳まで	8時間以内
3～4歳以上	10時間以内

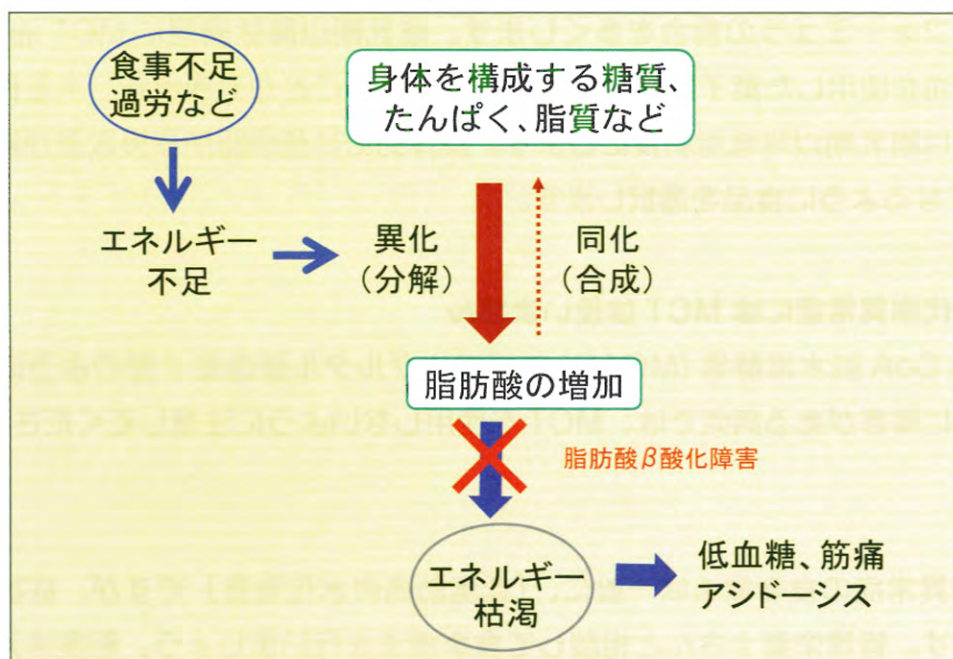


図 4：食事が摂れず、異化作用が進んだ状態（脂肪酸代謝異常症の場合）

食事が摂れない状態が長く続いた場合、身体に蓄えられた脂肪から脂肪酸が作られ、この脂肪酸がベータ酸化を受けてエネルギーを産生します。脂肪酸代謝異常症ではこのベータ酸化経路に異常があるため、エネルギーが獲得できず、空腹時にエネルギー枯渇状態になり低血糖、筋痛、アシドーシスなどの症状が出現します。



13. 脂肪酸代謝異常症の食事療法の考え方

脂肪酸は脂質の主要成分で、構成する炭素の数により長鎖、中鎖、短鎖脂肪酸に分類されています。

①長鎖脂肪酸代謝異常症に対する食事

このうち長鎖脂肪酸の代謝異常症（3ページの表2の VLCAD、TFP(LCHAD)、CPT1、CPT2、CACT の各欠損症）では、長鎖脂肪酸を制限する必要がありますが、エネルギー源として吸収の良い中鎖脂肪酸 (MCT) を利用することができます。乳児期は MCT を含んだ特殊ミルクの MCT フォーミュラ（明治 721）を母乳や調製粉乳（ふつうの粉ミルク）と混ぜて与えます。通常 MCT フォーミュラとの比率は 1:1 で開始しますが、低血糖が見られる場合は MCT フォーミュラの割合を多くします。離乳期以降は調理に MCT 油を用いたり、市販の MCT 油を使用した菓子類などを利用したりすることもできます。また長鎖脂肪酸の代謝異常症では離乳期以降低脂肪食にします。具体的には長鎖脂肪酸摂取量が総カロリーの 5-10%以下になるように食品を選択します。

②中鎖脂肪酸代謝異常症には MCT は使いません

中鎖アシル CoA 脱水素酵素 (MCAD) 欠損症やグルタル酸血症 2 型のように、中鎖脂肪酸の代謝過程に障害がある病気では、MCT を使用しないように注意してください。

③その他

脂肪酸代謝異常症の食事療法は一般に、「低脂肪高炭水化物食」ですが、症状によって程度は異なります。管理栄養士さんと相談して食事療法を行いましょう。和食は元来低脂肪食ですので、是非和食中心の食生活にしてください。



14. 脂肪酸代謝異常症で使われる お薬と運動について



①お薬について

脂肪酸代謝異常症では血液中のカルニチンが低下しやすいことが知られています。血液中のカルニチンが低下している場合は、カルニチン（エルカルチン[®]錠）を投与します。カルニチンは蓄積した有害物質と結合し、体外へ排泄する働きがあります。

全身性カルニチン欠乏症は他の脂肪酸代謝異常症と異なり、食事療法は不要で大量のカルニチンを服用するだけで症状が改善します。

②運動時の注意事項

運動する場合は低血糖にならないようにこまめに糖質でエネルギーを補給します。ここでもブドウ糖の入ったイオン飲料（エネルゲン[®]、ポカリスエット[®]など）、ゼリー状エネルギー飲料（ウイダー in ゼリー[®] エネルギーインなど）は有用です。

また筋痛を起こさないよう適宜休憩をとるようにします。マラソンや登山など長時間筋肉を使ってエネルギーを消費していくスポーツもなるべく避けた方がよいでしょう。症状の軽重は病気の種類や個人の体質によって異なりますので、よく主治医と相談しましょう。

