

専門用語の解説

*1 酵素：

代謝が正しく働くために必要な物質が酵素（図1参照）です。酵素は体の中にたくさんの種類があり、様々の代謝がうまく進むように働いています。先天代謝異常症の多くは酵素の働きが生まれつき低下しており、その結果障害がもたらされます。

*2 アシドーシス：

身体は常に酸性にもアルカリ性にも傾かないように調節されています。しかし、有機酸代謝異常症では酸性物質が過剰に溜まるため血液が酸性に傾きます。血液が酸性に傾いた状態をアシドーシス（酸血症）と言います。

*3 アンモニア：

アミノ酸が分解されてアンモニアが作られます。アンモニアは身体にとって有害なので、肝臓で速やかに尿素という物質に変換され尿中へ排泄されます。しかし、有機酸代謝異常症ではこの働きが弱いため、しばしば血液中のアンモニアが上昇します（高アンモニア血症と言います）。高アンモニア血症は脳に障害を引き起こしますので、速やかに下げる必要があります。

*4 ケトン体：

絶食が続く食事からのエネルギー補給が不足した時に、それを補うために体内の脂肪が分解され、ケトン体を作られます。有機酸代謝異常症ではアシドーシスや異化（7.「食事療法の考え方」参照）が進んだ状態の時に増加し、尿中に大量に排泄されます。尿検査で簡単に調べることが出来ます。有機酸代謝異常症で尿ケトン体が陽性の時は要注

意です。脂肪酸代謝異常症ではケトン体が産生されにくいので、絶食が続いても尿ケトンは弱陽性～陰性にとどまります。

*5 必須アミノ酸：

身体の中で作られないため、食事から補わなくてはならないアミノ酸のことです。現在リジン、フェニルアラニン、ロイシン、イソロイシン、メチオニン、バリン、スレオニン、トリプトファン、ヒスチジンの9種類が知られています。有機酸代謝異常症に用いる特殊ミルクは一部の必須アミノ酸を含んでいないので、必ず母乳や一般調整粉乳、食事と併用します。

*6 血糖：

血液のブドウ糖濃度のことです。脂肪酸代謝異常では絶食状態が続くと容易に低血糖発作を起こします。子どもの場合通常40～60mg/dl以下の場合を低血糖としますが、低血糖症状が起こる血糖値には個人差があります。症状は初期には空腹感、冷や汗、顔面蒼白、ふるえ、動悸、頭痛などがおこり、進行すると意識障害、けいれん、昏睡に陥ります。脂肪酸代謝異常症では低血糖時にもケトン体が増加しないのが特徴です。

*7 クレアチンキナーゼ：

筋肉に存在する酵素でCKと略されます。筋肉が障害を受けた時に血液中出现し、血液中の濃度が上昇します。脂肪酸代謝異常症では、食事が摂れない時や運動時にしばしば筋痛が生じ、筋肉が壊れます（横紋筋融解）。血中CKを測定することでその程度を把握することができます。

**タンデムマスを導入した新生児マススクリーニング
有機酸・脂肪酸代謝異常症って何？
一般向けガイドブック**

発行：平成 23 年 2 月

発行所：厚生労働省科学研究
(成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業) 研究班

編集責任者：島根大学医学部小児科 山口清次

印刷所：有限会社ナガサコ印刷
出雲市下横町 350 TEL (0853)28-2408