

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）

分担研究報告書

分担研究課題名：アミノ酸代謝異常症の発症頻度に関する研究

非ケトーシス型高グリシン血症の診療ガイドラインの作成

分担研究者： 呉 繁夫（東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野）

研究要旨

今年度は、「非ケトーシス型高グリシン血症（指定難病 321）」の診療ガイドラインを作成した。非ケトーシス型高グリシン血症(nonketotic hyperglycinemia, NKH)は、全身性にグリシンが蓄積する先天性アミノ酸代謝異常症の一つであり、ミトコンドリアに存在する複合酵素であるグリシン開裂酵素系の遺伝的欠損により発症する。多くの症例は生後数日から無呼吸、けいれん重積、意識障害などの重篤な症状を示す。新生児集中治療の進歩により新生児期に死亡する症例は少なくなったが、その後重度の精神運動発達遅滞や難治性てんかんなどを認め、重症心身障害を残すことが多い。デキストロメトルフアンなど試みられている薬剤は存在するが、いずれも長期予後を改善するエビデンスはなく、有効な治療は未確立であるため、生涯に渡る医療的ケアが重要になる。

研究協力者氏名（所属・職名）

菊池敦生（東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野・助教）

和田陽一（東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野・助教）

松橋 徹郎（東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野・医員）

A．研究目的

新生児期に重篤な中枢神経障害症状を呈するアミノ酸代謝異常症、「非ケトーシス型高グリシン血症」の診療ガイドラインを作成し、本患者の診断、治療、管理に役立てる。

B．研究方法

論文検索を実施し、自験症例における経験も考慮して、現時点での知見を集約した。

（倫理面への配慮）

本研究には、遺伝子検索結果や診療録などの個人情報に含まれておらず、症例報告などの臨床研究にも該当しない。

C．研究結果

非ケトーシス型高グリシン血症の、疾患概要、疫学、臨床病型、症状および検査所見、特殊検査、鑑別診断、診断基準、急性期および慢性期の管理、成人期の問題、の各項目について調査結果を集約して、それぞれの現時点でのコンセンサスを記載した。

D．考察

多くの症例は生後数日で無呼吸、けいれん重積、意識障害などの重篤な症状を示す新生児発症型である。集中治療の進歩により新生児期の死亡は減ったが、その後重度の精神運動発達遅滞や難治性てんかんなどを認めるため、成人期を含めた長期の管理が重要になる。

E．結論

新生児集中治療により生命予後は大きく改善したが、神経学的な長期予後は依然として厳しく、生涯に渡る医療的ケア支援が重要になる。

F．研究発表

作成した「非ケトーシス型高グリシン血症の診療ガイドライン」を添付する。

1. 論文発表
なし

2. 学会発表
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況
(予定を含む。)

1. 特許取得
なし

2. 実用新案登録
なし

3. その他
なし