

分担研究課題：現行マスキング体制の評価と改善
シトリン欠損症の発症予測因子の探求

分担研究者：沼倉 周彦（埼玉医科大学病院ゲノム医療科／小児科・教授）

研究要旨

シトリン欠損症は新生児期から乳児期に胆汁うっ滞（NICCD）をきたす。その後自然回復し、無症状とされる適応・代償期となるが、易疲労感など QOL の低下をきたす例も存在するが実態は明らかでない。適応・代償期例の腹痛や易疲労感の実態について調査を行った。また、中鎖脂肪酸（MCT）オイルの使用による変化について検討した。食事と MCT オイルの同時摂取により、易疲労感が改善する可能性がある。

A. 研究目的

新生児マスキング対象疾患であるシトリン欠損症では、NICCD寛解後、適応・代償期となり、腹痛や易疲労感を訴える例がある。腹痛、易疲労感を訴える割合とMCTオイル使用の関連性を明らかにする。

B. 研究方法

シトリン欠損による新生児肝内胆汁うっ滞症（NICCD）を発症し、その後適応・代償期となった5例、およびNICCD未発症のきょうだい2例（6～17歳、男性5例、女性2例）に対して、繰り返す腹痛と易疲労感について調査した。また、MCTオイルの使用状況を調査した。対象者は山形大学附属病院通院中である。（倫理面への配慮）

山形大学医学部倫理審査委員会で倫理審査済み（第2018-407号、第2018-453号、第2019-31号、第2019-156号、第2019-168号）

C. 研究結果

繰り返す腹痛を訴えた例はなかった。また、明らかに疲れやすいとの訴えがあったのは3例（男性2例、女性1例）、割合は43%であった。易疲労感は、学校などから帰宅後にすぐに寝てしまうという形でみられた。男性1例

は、給食時にMCTオイルを摂取してから、易疲労感が軽快した。女性1例は、昼食と同時のMCTオイル服用に変更後、易疲労感が軽快した。残る1例は、昼食時にMCTオイルの摂取を希望しなかった。

D. 考察

適応・代償期の不定愁訴について、今回の検討では腹痛の頻度は低かった。また、易疲労感については頻度が高く、QOLへの影響も考えられる。昼食の際にMCTオイルを同時摂取することにより、夕方の易疲労感を改善する可能性があると考えられる。

E. 結論

適応・代償期の小児例に易疲労感を呈する例が半数近くに認めた。MCTオイルは易疲労感を改善する可能性がある。

F. 研究発表

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）
該当案件なし