Q&A 肝硬変，門脈大循環系シャントをともなわない高アンモニア血症の1症例

解答：

成人発症II型シトルリン血症（CTLN2）

解説：

染色体7q21.3に存在する*SLC25A13*の遺伝子変異が原因の高シトルリン血症である．同遺伝子異常のホモ接合体の頻度は日本人で1/17000程度とされている[1]．若年期は見かけ上無症状であるが，成人後に高アンモニア血症に起因する精神障害を生じることで発症する．糖質を摂取することで高アンモニア血症を惹起し体調不良をおこすことから，若年期より糖質摂取を嫌い，豆類などを好む特徴的な偏食となることが知られている．肝組織でのシトルリン欠損に起因する脂肪性肝疾患を併発し，肝硬変～肝不全に至るケースも見られる．血中アンモニア値は早朝よりも昼以降に上昇するケースが多いため，アンモニア値の検討の際には注意が必要である．診断としては血清アミノ酸分画検査にてシトルリン，アルギニンの上昇を確認した上で遺伝子検査を行い，*SLC25A13*の変異を確認する．治療としては肝硬変に起因する高アンモニア血症に対する食事療法とは逆の，低糖質・高蛋白食を投与する．また，アルギン酸やピルビン酸ナトリウム投与による薬物治療が試みられるが，上記治療に抵抗性，もしくは肝不全を呈する症例に対しては，肝移植が唯一の治療法となる．本症例の場合，食事療法およびアルギン酸投与を行ったものの症状は消失せず，最終的に当院で部分生体肝移植を施行された．移植後症状は消失している．

参考文献：

1）矢崎正英，池田修一，小林圭子，他：成人型シトルリン血症の治療―低炭水化物食と経口ピルビン酸投与の有効性．臨床神経学　50；844–847：2010

本論文内容に関連する著者の利益相反
：なし

出題：北出　光輝（奈良県立医科大学
内科学第三講座
（消化器，内分泌代謝内科））
吉治　仁志（　〃　）