

OTC欠損症について

病 名	病気の症状や対応について	難病の団体・HP
<p>OTC欠損症</p> <p>原発性の尿素サイクル障害（UCD）の一種で正式名はオルニチントランスカルバミラーゼ（OTC）欠損症。遺伝形式はX連鎖性である。尿素サイクル障害は、異化状態または蛋白負荷状態における高アンモニア血症を特徴とする。</p>	<p>◇症状</p> <p>臨床症状は軽度のもの（例，発育不全，精神遅滞，突発性の高アンモニア血症）から重度のもの（例，精神状態の変容，昏睡，死）まで様々である。女性患者における病像は，成長不全，発達遅滞，精神異常，突発性の（特に分娩後）高アンモニア血症を認めるものから男性患者と同様の表現型まで，様々である。</p> <p>◇治療</p> <p>治療法は食事性蛋白の摂取制限であるが，発育，発達，および正常な蛋白の代謝回転のため適当量のアミノ酸を与えなければならない。アルギニン投与が治療の中心を担っている。最近の研究では，経口シトルリンの方がアルギニンよりも有効であることが示唆されている。さらなる治療としては，安息香酸 Na，フェニル酪酸 Na，またはフェニル酢酸 Na が用いられる。治療法の進歩にもかかわらず，UCD の多くが治療困難のままであり，最終的には多くの患者で肝移植が必要となっている。</p>	