

# ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症に食物蛋白誘発胃腸炎を併発した症例

永山 悠悟<sup>1)</sup> 後藤 綾子<sup>1)</sup> 瀬戸上貴資<sup>1)</sup>  
小寺 達朗<sup>1)</sup> 石井 敦士<sup>1)</sup> 太田 栄治<sup>1)</sup>  
久保田 慧<sup>1)</sup> 坂口 崇<sup>1)</sup> 堤 信<sup>2)</sup>  
廣瀬 伸一<sup>1)</sup>

<sup>1)</sup> 福岡大学医学部小児科

<sup>2)</sup> 福岡大学筑紫病院小児科

要旨：日齢0の女児。胎児期から脳室拡大を指摘され、出生後NICUに入院した。出生後より乳酸アシドーシスを認めPDHA1遺伝子変異からピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症（以下PDHC欠損症）と診断した。日齢7よりケトンフォーミュラ<sup>®</sup>を開始したところ、摂取6時間後に嘔吐が出現した。その後も嘔吐を繰り返したが乳酸アシドーシスの増悪はなく原疾患の嘔吐発作ではないと判断した。ミルクを除去し母乳とMedium Chain Triglyceride (MCT) オイルに変更したところ症状は改善した。便中好酸球陽性、Allergen-specific lymphocyte stimulation test (ALST) ではラクトフェリンが陽性であった。普通ミルク、ケトンフォーミュラ<sup>®</sup>の経口負荷試験が陽性であり食物蛋白誘発胃腸炎と診断した。代替治療としてMCTオイルとエレンタール<sup>®</sup>Pで栄養を開始したが、多量のMCTオイルによる難治性下痢、成長障害を来した。消化管粘膜生検結果や末梢血好酸球数の増減を確認しながら、長期的な漸増による経口負荷試験を行い、寛解を誘導しながら早期に治療乳へ変更ができ体重増加は良好となった。

キーワード：食物蛋白誘発胃腸炎, ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症, 牛乳アレルギー, ケトンフォーミュラ<sup>®</sup>