

新生児重症心不全で発症した *HADHA* 遺伝子変異を伴う ミトコンドリア三頭酵素欠損症の一例

平井 貴彦¹⁾ 太田 栄治^{1),2)} 川野 裕康^{1),2)}
新居見俊和^{1),2)} 後藤 綾子^{1),2)} 瀬戸上貴資^{1),2)}
橋口 千鶴^{1),2)} 中村 公紀^{1),2)} 山口 清次³⁾
廣瀬 伸一^{1),2),4)}

¹⁾ 福岡大学病院 小児科

²⁾ 福岡大学病院 総合周産期母子医療センター 新生児部門

³⁾ 島根大学小児科

⁴⁾ 福岡大学医学部 小児科

要旨：三頭酵素 (TFP) 欠損症は、脂肪酸代謝異常症の1つであり、新生児タンデムマス・スクリーニングの対象疾患である。また、その母体は HELLP 症候群や急性妊娠脂肪肝などの重篤な肝機能異常を合併することがある。早期発見により発症予防は可能だが、新生児発症型 (重症型) では重篤な心筋症で発症し、児の救命は難しい。今回我々は、肝機能障害がある母体から出生した新生児発症型の TFP 欠損症の児を経験した。経過中のタンデムマス法にて TFP 欠損症が疑われたが、児は急速に心機能が低下し、集中治療が奏効せず日齢 44 に永眠された。その後の両親を含めた遺伝子診断で確定診断に至った。母体に重篤な肝機能障害があり新生児に原因不明の心不全がみられる場合には、TFP 欠損症を疑って早期にタンデムマスを提出することが重要である。

キーワード：極長鎖アシル CoA 脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症, 長鎖 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素 (LCHAD) 欠損症, アシルカルニチン分析, ベザフィブラート