

まとめ

- 本症例では、様々な検査を施行したが、 β ケトチオラーゼ欠損症の診断に至らなかった。しかし、残存活性型 β ケトチオラーゼ欠損症の可能性は否定しきれないと考える。
- 金沢大学とタンデムマススクリーニングの検査では、イソロイシンの代謝系の β ケトチオラーゼ欠損評価のみである。ケトン体利用に関わる β ケトチオラーゼ欠損を証明できる方法を考慮すべきである。
- 遺伝子診断も診断に有用なため、ご本人の希望があれば、確定診断に繋がる可能性があると考えられる。

まとめ2

- 非発作時の蛋白質制限, 絶食時や過剰なストレス下で早期グルコース輸液を行うことにより重篤な発作や発作頻度を減少することが可能であり, 小児期のケトーシスの鑑別として常に考えておかなければならない.
- 障害が残る可能性もあるため、早期診断・治療が重要である.