

連載 第41回

## HPRT部分欠損症の1例

藏城 雅文

兵庫医科大学 糖尿病・内分泌・代謝科 講師

## はじめに

Hypoxanthine-guanine phosphoribosyl transferase (HPRT)は、ホスホリボシルピロリン酸(phosphoribosyl pyrophosphate; PRPP)を用い、ヒポキサンチンをイノシンーリン酸(inosine monophosphate; IMP)、グアニンをグアノシンーリン酸(guanosine monophosphate; GMP)に変換する酵素である。HPRT酵素の欠損の程度により、レッシュ-ナイハン症候群(Lesch-Nyhan disease; LND)、HPRT-related neurological dysfunction(HRND)、HPRT-related hyperuricemia(HRH)に分類される。HPRT酵素の機能が低下すると、ヒポキサンチン、キサンチンが増加し、尿酸産生過剰型の高尿酸血症を呈する。そのため高尿酸血症に対する治療として、尿酸生成抑制薬が用いられ、良好な成績が得られている。今回われわれは、尿酸生成抑制薬に抵抗性を示した、HPRT部分欠損症の1例を経験したので報告する。

## 症例

患者：15歳、男性

主訴：高尿酸血症の精査

現病歴：13歳頃、右第一趾の疼痛発作が出現。当初スポーツ(野球)障害と診断されていた。以後、第一趾の

疼痛発作は年に1~2回程度出現し、15歳以降は月に1~2回程度に増加した。近医を受診し、血清尿酸値が14.0mg/dLと高値を認め、痛風発作と診断された。高尿酸血症の精査・加療目的に当院紹介となる。

既往歴：特記事項なし。

家族歴：父、痛風

常用薬：特記事項なし。

入院時現症：身長165cm、体重56.7kg、BMI 20.8kg/m<sup>2</sup>、血圧148/89mmHg、脈拍68回/分(整)、体温37.0℃、意識一清明、精神発達遅滞なし、頭頸部一口唇含め異常所見を認めず、胸腹部一異常所見なし、四肢一不随意運動・筋硬直なし、痛風結節なし、関節腫脹・発赤なし。

入院時検査所見：血算；WBC 4,600/ $\mu$ L、RBC 538 $\times$ 10<sup>4</sup>/ $\mu$ L、Hb 16.9g/dL、Ht 49.7%、Plt 19.0 $\times$ 10<sup>4</sup>/ $\mu$ L  
生化学検査；CRP 0.0mg/dL、TP 7.7g/dL、Alb 4.4g/dL、BUN 10mg/dL、Cr 0.82mg/dL、Na 141mEq/L、K 4.1mEq/L、Cl 105mEq/L、UA 15.5mg/dL、Ca 9.8mg/dL、Pi 4.0mg/dL、T-Bil 1.0mg/dL、AST 13IU/L、ALT 11IU/L、ALP 426IU/L、 $\gamma$ -GTP 20IU/L、LDH 116IU/L、CK 70IU/L、T-cho 41mg/dL、TG 286mg/dL、H-cho 69mg/dL、FPG 99mg/dL、HbA1c 5.4%  
赤血球内酵素活性；HPRT 0.49mmol/gHb/分(2.17 $\pm$ 0.34)、APRT(adenine phosphoribosyl transferase)