

## 3. 各論【低尿酸血症】

3) 遺伝性キサンチン尿症/  
モリブデンコファクター欠損症

Xanthine oxidase deficiency/molybdenum cofactor deficiency

兵庫医科大学糖尿病内分泌・免疫内科 助教

Miki Kakutani 角谷 美樹

兵庫医科大学名誉教授/大阪暁明館病院 検診センター長

Tetsuya Yamamoto 山本 徹也

## Key Words

低尿酸血症，遺伝性キサンチン尿症，  
モリブデンコファクター欠損症，  
キサンチンオキシドレダクターゼ(XDH/XO)，  
MoCoスルクラーゼ

## Summary

低尿酸血症は尿酸の産生低下もしくは腎からの排泄過剰により起こる。尿酸の産生低下は先天性の疾患であり、phosphoribosyl pyrophosphate (PRPP) synthetase欠損症，purine nucleoside phosphoribosyl transferase deficiency (PNP) synthetase欠損症およびキサンチン尿症(xanthine oxidase deficiency)が報告されている。遺伝性キサンチン尿症は1954年に初めて報告され，常染色体劣性遺伝形式をとり，低尿酸血症，キサンチン結石，筋肉痛，関節痛，高オキシプリン血症の所見がみられ，わが国では20例以上が報告されている。本稿では遺伝性キサンチン尿症の病因や所見，診断，治療，予後について述べる。

## 1 概念・病因

キサンチンオキシドレダクターゼ(XDH/XO)は，プリン体代謝においてオキシプリン(ヒポキサンチン，キサンチン)から最終代謝産物である尿酸への酸化を触媒する酵素である(図1)。XDH/XOが欠損するとオキシプリンの酸化ができず，低尿酸血症や尿路のキサンチン結石，筋肉や関節へのオキシプリンの沈着をきたす。これを遺伝性キサンチン尿症という。

遺伝性キサンチン尿症にはXDH/XO遺伝子の異常によりXDH/XO単独欠損をきたすI型と，アルデヒドオキシダーゼ(AO)欠損の合併があるII型，さらにXDH/XOとAOの欠損に加えてスルファイトオキシダーゼ(SO)欠損の合併があるIII型[モリブデンコファクター(MoCo)欠損症]がある<sup>1)</sup>。XDH/XO，AOおよびSOは図2にあるようにタンパク質部分と補酵素モリブデンコファクター(MoCo)から成っており，I型はXDH/XOのタンパク部分の異常により発症し，XDH/XO活性が消失する。II型はMoCo部分のOをSに置換する酵素MoCoスルフェラーゼの異常により，OをSに置換できないため，XDH/XO活性が消失する(図3)。