

表1. 脂肪酸代謝異常症の主な症状

疾患名	遺伝子	代表的な臨床症状			
		低血糖・ Reye様症候群	心筋障害	骨格筋障害	その他
<u>カルニチンサイクルの異常</u>					
全身性カルニチン欠乏症	<i>SLC22A5</i>	●	●	●	
CPT-1欠損症	<i>CPT1</i>	●			尿細管性アシドーシス
CPT-2欠損症	<i>CPT2</i>	●	●	●	
CACT欠損症	<i>SLC25A20</i>	●	●	●	腎奇形など
<u>β酸化経路の異常</u>					
TFP欠損症	<i>HADHA, HADHB</i>	●	●	●	網膜症、神経障害
VLCAD欠損症	<i>ACADVL</i>	●	●	●	
MCAD欠損症	<i>ACADM</i>	●			
<u>電子伝達系の異常</u>					
グルタル酸血症2型	<i>ETFA, ETFB, ETFDH</i>	●	●	●	腎奇形など

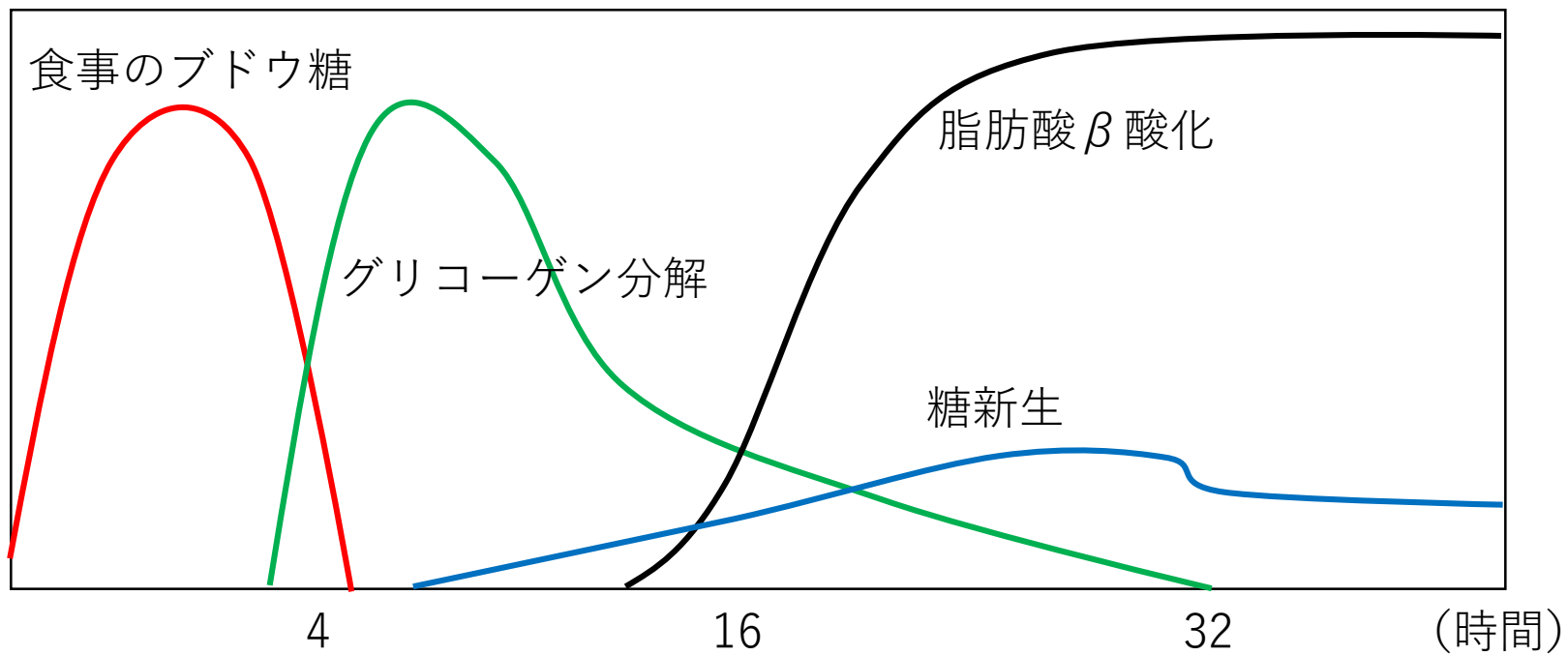


図1. 食後におけるエネルギー供給源の経時的変化  
一般に、低年齢になるほど各要素が必要とされるまでの時間が短くなる傾向がある