

## 非（低）ケトン性低血糖，非（低）ケトン性ジカルボン酸尿症

ヒトでは，エネルギー不足時に，中枢神経系のエネルギー源として利用可能なケトン体を産生しようとする仕組みがある。

血中の脂肪酸はミトコンドリア内の $\beta$ 酸化を介してアセチル CoA を産生し，これが TCA サイクルに運ばれて糖新生および ATP 産生に利用される。脂肪酸 $\beta$ 酸化が亢進する時は，肝臓でアセチル CoA からケトン体（3-OH-butyric acid や acetoacetate）が産生され，これが血流を介して中枢神経系へエネルギー源として供給される。これが健常児で時にみられるケトン性低血糖である。 $\beta$ 酸化障害を有する脂肪酸代謝異常症では，脂肪酸由来のケトンが産生されないため，低血糖があるにもかかわらずケトン体が上昇しない，または低血糖の程度に比しケトーシスの程度が軽い非～低ケトン性低血糖症となる。

また， $\beta$ 酸化が何らかの理由で機能しなくなった場合，脂肪酸は $\omega$ 酸化という経路を経てジカルボン酸となり，これが尿中有機酸分析では非～低ケトン性ジカルボン酸尿の所見となる。

非～低ケトン性低血糖，非～低ケトン性ジカルボン酸尿症は，脂肪酸代謝異常症を示唆する重要な所見である。一方で，これだけで脂肪酸代謝異常症と診断できる訳ではないので，これらの所見が認められた場合には，血清アシルカルニチン分析を行なうべきである。尚，全身性カルニチン欠乏症，CPT1 欠損症ではジカルボン酸尿は認めないことが多い。CACT 欠損症でもほとんど認めない。