

Q&A

肝硬変，門脈大循環系シャントをともなわない
高アンモニア血症の1症例

【問題】

54歳男性，主訴は進行する意識障害。X年3月より会話時に視線が合わない，手足が震える，直線歩行困難などの神経症状が間欠的に出現した。X年9月になって神経症状が増悪し，傾眠傾向が認められるようになったため近医を受診した。頭部画像検査では異常所見を認めなかった一方，高アンモニア血症を指摘されたため精査目的で当科を紹介受診した。飲酒歴なし。なお，幼少時から豆類を異常に好んで摂取する嗜好があった。神経症状は昼～夕食後に増悪する傾向があった。

身体所見：見当識低下あり，羽ばたき振戦あり。眼球結膜に黄染なし。腹部は平坦・軟で肝脾を触知せず。下腿浮腫を認めず。

血液所見：WBC 4300/ μ l, Hb 15.0g/dl, Plt 18.8

万/ μ l, PT 91%, ALB 4.3g/dl, AST 73IU/dl, ALT 128IU/dl, ALP 258IU/l, γ -GTP 214IU/l, T-bil 0.9mg/dl, BUN 20mg/dl, CRE 0.81mg/dl, Na 142mEq/l, K 3.7mEq/l, アンモニア 341.2 μ g/dl, HBs 抗原 (-), HBs 抗体 (-), HCV 抗体 (-), 抗核抗体陰性, 抗ミトコンドリア抗体陰性。

血清アミノ酸分析 (nmol/ml)：アルギニン 198.6 (正常値 53.6~133.6), オルニチン 88.2 (同 31.3~104.7), シトルリン 312.4 (同 17.1~42.6)。

画像所見：腹部CT, US, MRI 検査では脂肪肝を認める他，明らかな異常所見を認めず。肝硬変像，脾腫，門脈大循環系シャントを認めず。

最も疑うべき疾患は何か？