

告示	番号	77	先天性代謝異常
	疾病名	76 に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	

120 に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症

そのた、びたみんたいしゃいじょうしょう

概念・定義

遺伝的な異常を原因として、腸管からのビタミン類の吸収不全や転送障害により、乳児期早期から多彩な症状を呈する疾患が、ビタミン代謝異常症である。代表的な疾患として、先天性代謝異常に属する疾患の一覧にある 120 の先天性葉酸吸収不全症が挙げられる。しかし、それ以外にも非常に稀ではあるが、酵素の遺伝的な異常によって、ビタミン代謝に異常をきたす疾患が存在する。

治療

異常をきたすビタミン代謝酵素の種類によって異なる。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_10_121.html