

告示	番号	58	先天性代謝異常
	疾病名	52 から 57 までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	

## 122 から 127 までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症

そのた、しんけいでんたつぶっしつじょうしょう

### 概念・定義

神経伝達物質異常症は、神経伝達物質の生合成・代謝・異化に関わる酵素の先天性な欠損症である。胎児期から乳幼児期の、神経細胞が分化してネットワークを形成していく時期に神経伝達物質の異常があると、神経発達に重大な異常をきたす。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 122～127 の疾患が挙げられる。しかし、それら以外にも非常に稀ではあるが、神経伝達物質の代謝に関わる酵素の遺伝的な異常によって神経発達に異常をきたす疾患が存在する。

### 治療

異常をきたす神経伝達物質の代謝に関わる酵素の種類によって異なる。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_11\\_128.html](http://www.shouman.jp/details/8_11_128.html)