

告示	番号	35	先天性代謝異常
	疾病名	31 から 34 までに掲げるもののほか、結合組織異常症	

135 から 138 までに掲げるもののほか、結合組織異常症

そのた、けつごうそしきいじょうしょう

概念・定義

結合組織異常症は、コラーゲン、骨基質などの代謝に関係する遺伝的な異常をその原因とするものである。皮膚、関節、骨に様々な障害をきたす。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135～138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、遺伝的な異常によって結合織の異常を示す疾患が存在する。

症状

先天性代謝異常に属する疾患の一覧にある135～138の疾患以外のものは稀である。

治療

異常をきたす結合織の種類、程度によって異なる。

抜粋元： http://www.shouman.jp/details/8_13_139.html