

告示	番号	22	先天性代謝異常
	疾病名	1 から 21 までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	

1 から 21 までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症

そのた、あみのさんたいしやいじょうしょう

概念・定義

アミノ酸代謝異常症は、アミノ酸の分解や輸送に関する酵素や担体の遺伝的な異常をその原因とするものである。アミノ酸が体内に貯留し、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 1～21 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、酵素や担体の遺伝的な異常によって血中、尿中の特定のアミノ酸の上昇や低下を示す疾患が存在する。

但し、多臓器不全などの異化亢進に伴う二次的なアミノ酸プロファイルの異常は除外する。

症状

症状は一定しない。意識障害、けいれん、発達の遅れ、成長障害、肝障害、皮膚病変などの診断目的で血中あるいは尿中アミノ酸分析を行い、診断がついた例もあるが、無症状で発見される例もある。

治療

異常をきたすアミノ酸代謝酵素の種類によって異なる。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_1_22.html