

告示	番号	18	先天性代謝異常
	疾病名	プロリダーゼ欠損症	

プロリダーゼ欠損症

ふるりだーぜけっそんしょう

概念・定義

ペプチドの加水分解において、C末端にプロリン、またはヒドロキシプロリンを有するジペプチド、オリゴペプチドを加水分解するプロリダーゼの欠損によって発症する。

症状

臨床症状として、グリシルプロリンをはじめとするイミドペプチド尿と、潰瘍を中心とした皮膚病変、精神発達遅滞などを呈する。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_1_6.html