

告示	番号	113	先天性代謝異常
	疾病名	97 から 112 までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	

## 23 から 38 までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症

そのた、ゆうきさんたいしやいじょうしょう

### 概念・定義

有機酸代謝異常症は、アミノ酸の分解の過程で、アミノ基が外れた後の分解に関わる酵素の遺伝的な異常をその原因とするものである。有機酸が体内に貯留し、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 23～38 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、酵素や補酵素の遺伝的な異常によって血中、尿中の特定の有機酸が上昇する疾患が存在する。

### 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尿中有機酸分析を行い、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

異常をきたす有機酸代謝酵素の種類によって異なる。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_2\\_39.html](http://www.shouman.jp/details/8_2_39.html)