

告示	番号	75	先天性代謝異常
	疾病名	60 から 74 までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	

59 から 73 までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症

そのた、とうしつたいしゃいじょうしょう

概念・定義

糖質は食品として摂取されると、吸収、分解が行われ、単糖類となって体のエネルギー源として使われる。さらに単糖類はグリコーゲンに合成され、体内に貯留される。空腹時にはそのグリコーゲンを分解してエネルギー源とし、糖の新生も行っている。糖質代謝異常症は、それらの過程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。空腹時の低血糖や高乳酸血症が特徴である。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 59～73 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糖代謝に異常をきたす疾患が存在する。

症状

症状は一定しない。低血糖によるけいれん、意識障害、発達の遅れ、成長障害、肝障害、白内障などを示す例もあるが、無症状で発見される例もある。

治療

異常をきたす糖代謝酵素の種類によって異なる。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_5_74.html