

告示	番号	87	先天性代謝異常
	疾病名	84 から 86 までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	

103 から 105 までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病

そのた、ペルオキシソームびょう

概念・定義

ペルオキシソーム病は、ペルオキシソームに局在する酵素タンパクの単独欠損症と、これらの酵素タンパクや膜タンパクをペルオキシソームに局在させるのに必要な PEX 遺伝子の異常（ペルオキシソーム形成異常症）の2つに大別される。疾患によって症状は様々である。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 103～105 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、様々なペルオキシソーム病が存在する。

症状

症状は一定しない。特有の顔貌、筋力低下、哺乳不良、発達の遅れ、けいれん、肝腫大などが共通してみられるが、軽症例や非典型例の存在も知られている。

治療

異常をきたすペルオキシソーム酵素の種類によって異なる。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_7_106.html