

告示	番号	83	先天性代謝異常
	疾病名	78 から 82 までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	

114 から 118 までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症

そのた、ぶりんびりみじんたいしやいじょうしょう

概念・定義

DNA や RNA の構成物質であるプリン体とピリミジン体の合成や解には、種々の酵素が関与しており、プリンピリミジン代謝異常症は、その遺伝的な異常をその原因とするものである。核酸代謝やエネルギー代謝と密接に関連していることもあって、障害された酵素によって症状は多彩である。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 114～118 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、酵素の遺伝的な異常によって、プリンピリミジン代謝に異常をきたす疾患が存在する。

治療

異常をきたすプリンピリミジン代謝酵素の種類によって異なる。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_9_119.html