

# 検査で見える病気について

## 内分泌の病気

ホルモンの分泌異常により起こる病気です。飲み薬などで治療し、発症を防ぎます。



先天性甲状腺機能低下症	甲状腺から分泌されるホルモンが不足するために起こる病気です。発育不良や精神発達の遅れなどの症状を引き起こします。
先天性副腎過形成症	副腎から分泌されるホルモンが正常に作られなくなるために起こる病気です。脱水症状や発育不良などの症状を引き起こします。

## 代謝異常の病気

糖やアミノ酸の代謝の異常、脂肪からエネルギーを作る過程の障がいによって起こる病気です。特殊なミルクや食事療法、飲み薬、生活指導などによって治療します。

ガラクトース血症	ガラクトース（食べ物に含まれる糖の一種）の分解がうまくできないため、ガラクトースが体内に蓄積して、精神運動発達の遅れや白内障などの症状を引き起こします。	
アミノ酸代謝異常症 (5疾患)	フェニルケトン尿症	アミノ酸とはタンパク質の元になる成分です。特定のアミノ酸を分解する酵素や細胞内に取り込む能力の異常によりアミノ酸と、その代謝産物が体内に溜まってしまい、精神発達の遅れや重度の体調不良を引き起こします。
	メープルシロップ尿症	
	ホモシスチン尿症	
	シトルリン血症 I 型	
	アルギニノコハク酸尿症	
有機酸代謝異常症 (7疾患)	メチルマロン酸血症	有機酸とはアミノ酸が体内で変化してできる物質のことです。この有機酸を分解する酵素の欠損により、体内に有機酸が溜まってしまい、哺乳不良やおう吐・けいれんなどを引き起こします。
	プロピオン酸血症	
	イソ吉草酸血症	
	メチルクロトニルグリシン尿症	
	複合カルボキシラーゼ欠損症	
	グルタル酸血症 I 型	
	HMG血症	
脂肪酸代謝異常症 (5疾患)	MCAD欠損症	脂肪からエネルギーを作る過程に障がいがあり、空腹時や運動時に体内の脂肪を分解してエネルギーを作ることができず、エネルギー不足になります。このため、重度の成長障がいや心不全等を引き起こします。
	VLCAD欠損症	
	三頭酵素欠損症	
	CPT 1 欠損症	
	CPT 2 欠損症 *	

\* 2018年度追加

※上記以外の病気がわかることもあります。（その場合もお知らせします）

