

先天代謝異常症の新生児マススクリーニング

～早期発見・早期治療：失わずに済む命を救う～



小児科

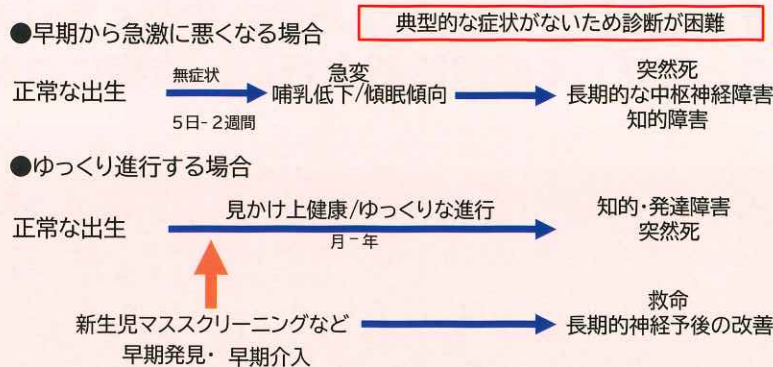
大石公彦 診療部長

先天代謝異常症は先天的に特定の酵素が欠損してしまうために起こる疾患群です。

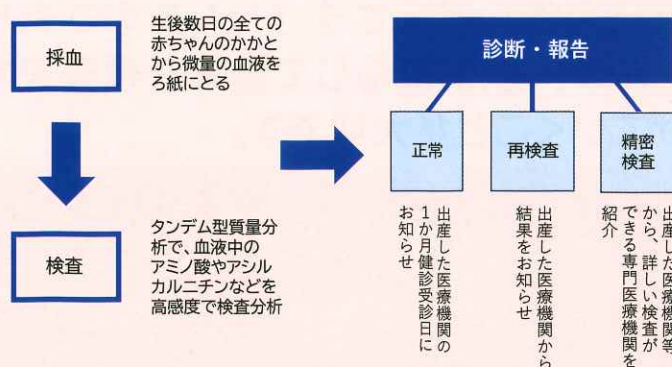
乳児期の哺乳不良、嘔吐、意識障害など、様々な症状によって発症します。

現在、多くの先天代謝異常症の疾患が、新生児マススクリーニングにより早期に発見することが可能です。特殊ミルクの使用や酵素補充療法などの様々な新規治療法も開発され、早期発見・治療により、以前は治療ができなかった先天代謝異常症の予後は改善されております。

先天代謝異常症のよくある発症の仕方



新生児マススクリーニングの流れ



大石診療部長は、この病気の専門医で、アメリカで長期に渡り先天代謝異常症の研究と治療の実績を積んでまいりました。

お子さんのことで気がかりな点がございましたらお気軽にご相談ください。

動画概要

先天代謝異常症について

大石公彦 診療部長

特殊ミルクについて

西田ひかる

遺伝子診断について

今川英里

詳細については、QRコードを読み取り動画をご視聴ください。



JIKEI VIDEOS



YouTube