

北大小児科 特別集談会

2022年9月16日(金)

どなたでもお気軽にどうぞ!



『先天性グリコシル化異常症について』

先天性グリコシル化異常症 (Congenital Disorders of Glycosylation :CDG) は、糖タンパクの糖鎖の合成過程および修飾過程に関わる遺伝子変異により、糖タンパクの機能不足によって発症する先天代謝異常症である。130種類以上の型がある。代表的な型であるPMM2-CDGでは乳児期からの筋緊張低下、精神運動発達遅滞、体重増加不良、肝機能異常、小脳低形成などを呈する。他にも型によっては乳児早期てんかん性脳症、免疫異常、骨格異常、難治性下痢などの多彩な症状を呈する。代表的な糖タンパクであるトランスフェリンとApoCIIIの質量分析が診断に有用である。網羅的な遺伝子解析で先に変異が同定される場合もある。MPI-CDGにおけるマンノース補充など、一部のCDGでは治療方法が存在し、正確な診断が求められる。大阪母子医療センターではCDGの診断サポートを行っており、60例以上の診断に関与してきた。CDGについて総論的に解説する。

大阪母子医療センター
遺伝診療科・研究所分子遺伝病研究部門

岡本 伸彦

研究所長

19:00~ Web(Cisco Webex)にて開催 →→

パソコンでの参加用URLをご希望の方は、下記アドレスにご連絡下さい
secretary-ped@med.hokudai.ac.jp

お問合せ・連絡先 小児科医局 (内5954)

