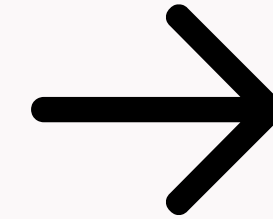
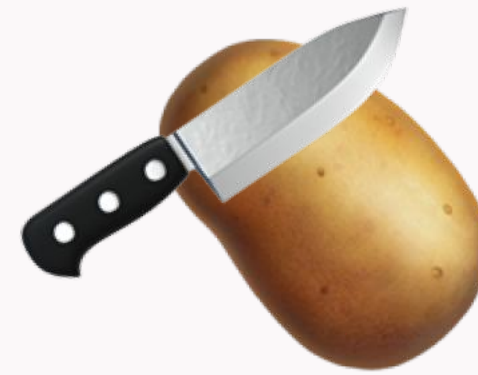
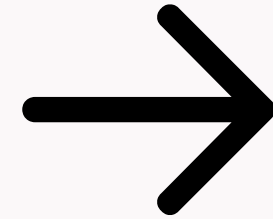
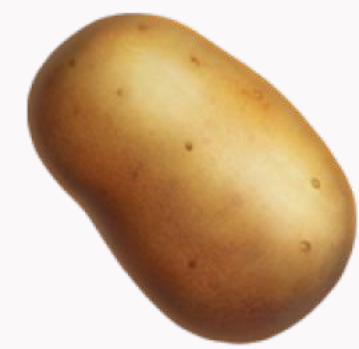


선천성 대사이상

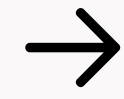
선천성 대사이상이란?

선천성 대사이상은 태어날 때부터 특정 영양소를 분해하거나 이용하는 데 필요한 효소가 부족하거나 없어서 발생하는 유전 질환
우리 몸은 음식물을 섭취하면 효소를 이용해 탄수화물, 단백질, 지방 등을 분해하여 에너지를 얻음
그러나 선천성 대사이상 환자는 특정 효소가 부족하여 정상적인 대사가 이루어지지 않고,
분해되지 못한 물질이 몸속에 쌓이거나 필요한 물질이 생성되지 않아 건강에 문제가 발생

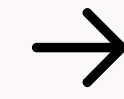
선천성 대사이상이란?



단백질
(재료)



페닐알라닌
(손질된 재료)



티로신
(완성 요리)

정상

* →는 요리사

선천성 대사이상이란?



페닐케톤뇨증 환자

* →는 요리사

선천성 대사이상이란?



페닐케톤뇨증 환자

* →는 요리사

주제가 무엇인가요?

갈락토스혈증

갈락토스혈증은 왜 발생하나요?

우유

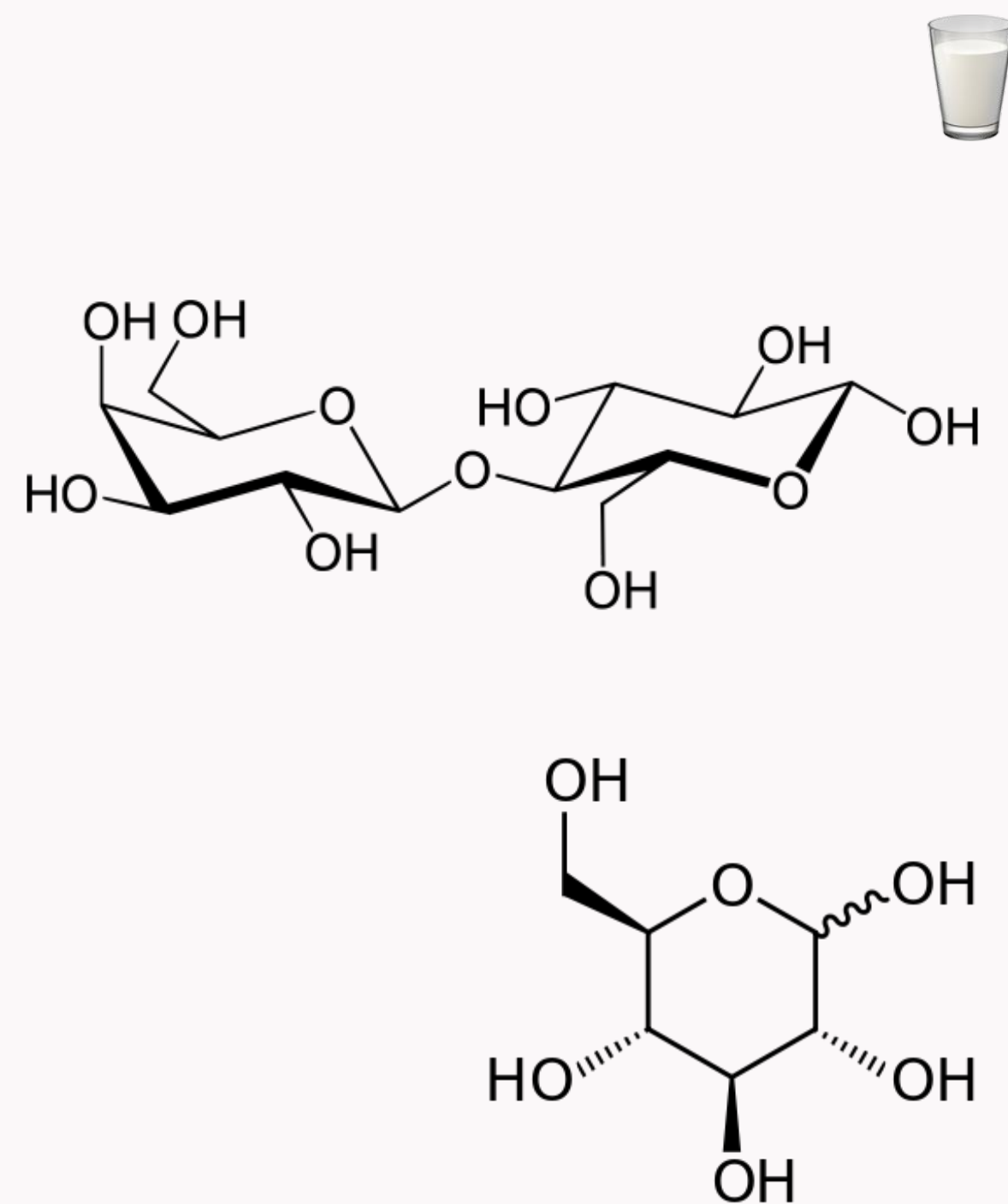


유당



포도당 + 갈락토스

갈락토스혈증은 왜 발생하나요?



우유



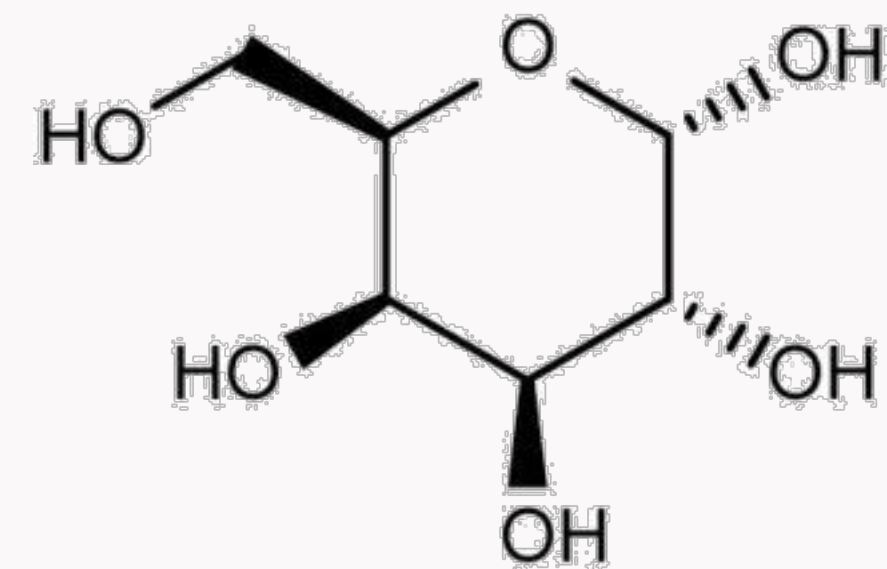
유당



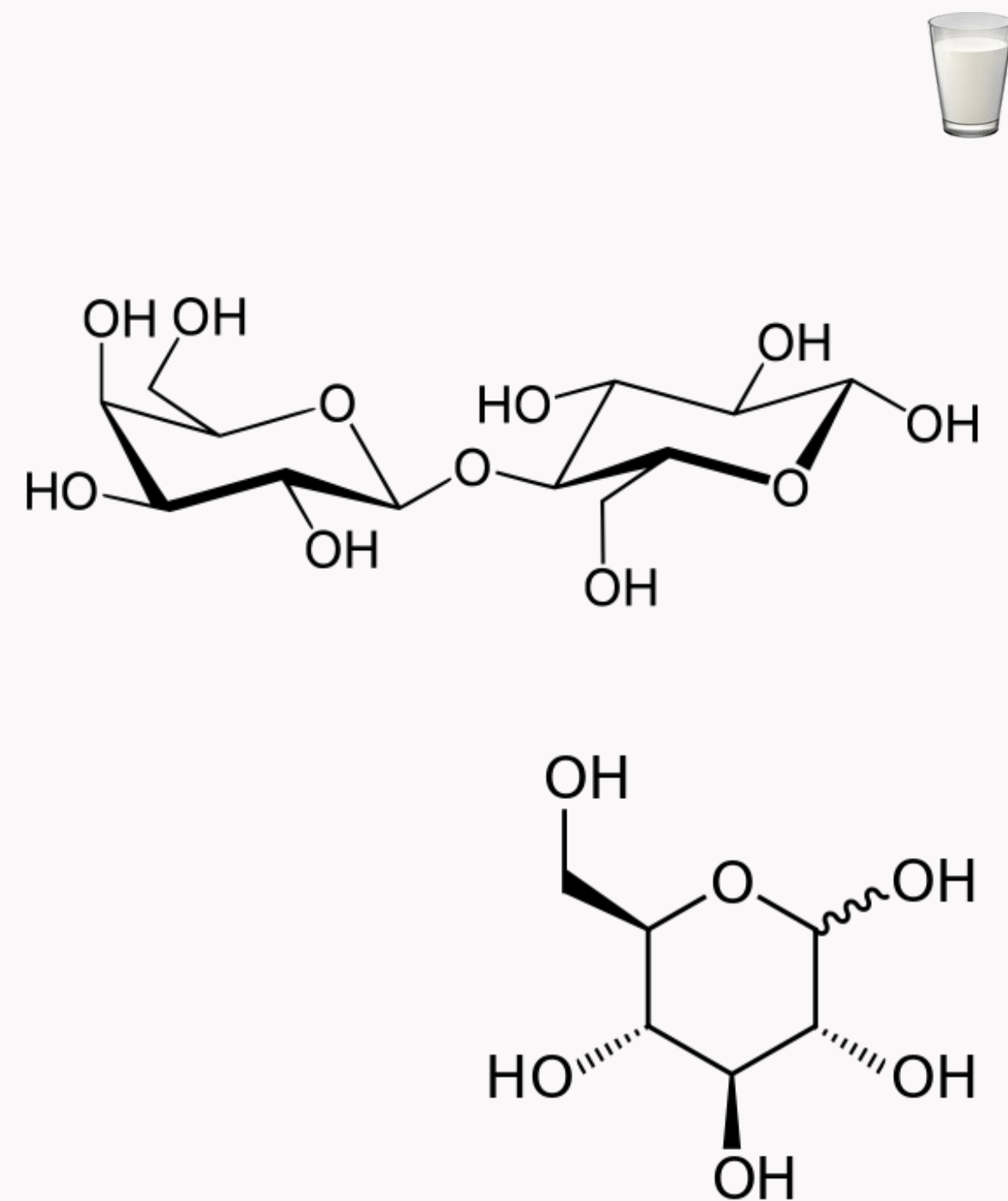
포도당 + 갈락토스



포도당



갈락토스혈증은 왜 발생하나요?



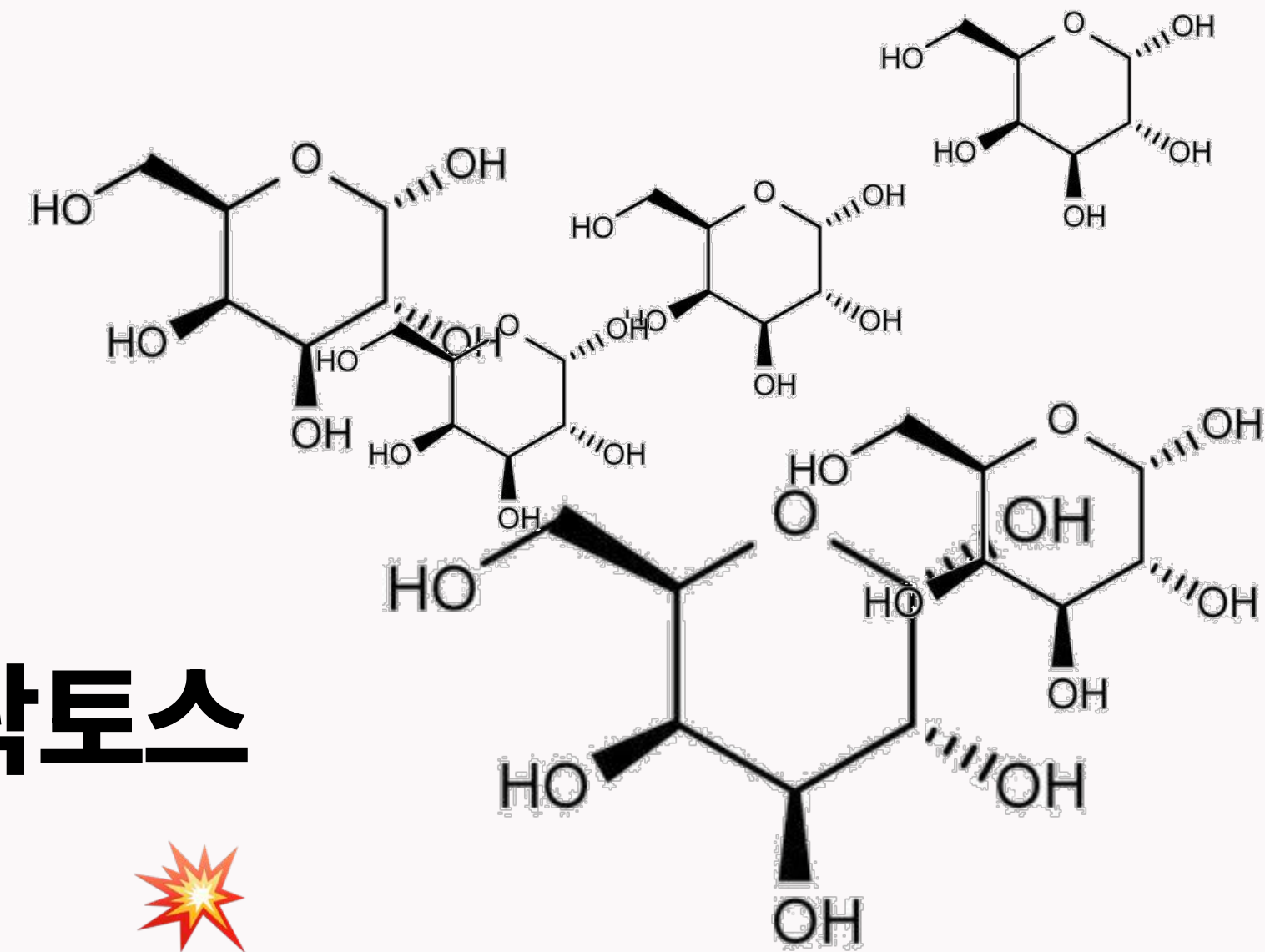
우유



유당



포도당 + 갈락토스



?

어떤 문제가 발생할까?

갈락토스가 쌓이면 황달
구토
간 손상
백내장
성장 지연이 발생 가능

어떻게 치료할까?

먹으면 안 되는 음식 우유
 분유*
 치즈
 요구르트

먹을 수 있는 음식 특수 분유
 갈락토스 제거 식품

* 분유는 일부 예외가 있습니다

어떻게 치료할까?

코리아헬스로그 · 3주 전

[칼럼] 모유와 분유 멈춰야 사는 아기들...희귀대사질환 '갈락토스혈증'

특별한 의학적 지식이 없는 일반인들은 물론이거니와 (galactosemia)과 유당불내증(lactose intolerance) 치료법 및 예후 모든 아형에서 표준 치료는 갈락토스

헬스조선 PICK · 2024.02.19. · 네이버뉴스

“태어날 때부터 대사 안 되는 질환 1000여개, 전 선천성 대사이상 질환의 원인 치료법 최신 지견 등에 교수에게 물었다. -얼마나 많은 선천성 대사이상 질환 시스틴뇨증, 갈락토스혈증, 리소좀 축적질환 등이 잘

메트로신문 · 2023.04.24.

[살맛나는세상이야기] 남양유업, 엄마도 아이도 뇌전증의 원인, 치료법 등 올바른 정보를 제공해 소비자 궁금함을 해소한다는 방침이다. 또한 케토니아 외에도 증 환아를 위한 'XO 알레기',생리적 영양 요구량이 다

코리아헬스로그 · 2023.02.27.

분유 소화 어렵고 자주 처지는 신생아...'선천성 질환에 따라 증상과 치료법도 서로 다르다. 질환은 대 생 시에는 별다른 문제점이 발견되지 않는다. 하지만, 선기능저하증과 선천성 부신피질과형성증, 갈락토스

Cleveland Clinic
https://my.clevelandclinic.org › 24062-galactosemia

Galactosemia: Definition, Symptoms & Treatment

2022. 8. 25. — **Galactosemia** is a hereditary condition that makes your body unable to break down a sugar called galactose. It can be life-threatening to ...

National Institutes of Health (.gov)
https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov › articles › PMC7911353

Current and Future Treatments for Classic Galactosemia - PMC

B Delnoy 저술 · 2021 · 55회 인용 — Nowadays, two options are available, **cryopreservation and oocyte donation**. The early occurrence of damage supports cryopreservation of ovarian tissue at a very ...

Boston Children's Hospital
https://www.childrenshospital.org › conditions-treatments

Galactosemia

The only treatment for galactosemia is **avoiding foods that contain lactose and galactose**. A physician and a dietitian who specializes in metabolic disorders can ...

UpToDate
https://www.uptodate.com › contents › galactosemia-ma...

Galactosemia: Management

2025. 9. 2. — Management overview · **Nutritional therapy** · - Lactose/galactose restriction · - Calcium and vitamin D supplements · - Other nutrients · Monitoring ...

Galactosaemia Support Group
http://www.galactosaemia.org › downloads › files PDF

International clinical guideline for the management of ...

L Welling 저술 · 2016 · 255회 인용 — There is worldwide consensus that patients with the classical form of galactosemia should be treated with a **galactose- restricted diet** (Jumbo-Lucioni et al 2012) ...

후기

선천성 대사이상의 대한 증상들은 많이 보였지만
질환마다 치료법이 정확히 나온 것들도 있고 안나온 것들도 있어서
아직 연구할 것이 많아 보인다는 생각이 들었습니다.

Source

서울대학교병원 의학정보 포털 - 선천성 대사 이상 질환

서울아산병원 질환백과 - 페닐케톤뇨증

서울대학교병원 의학정보 포털 - 페닐케톤뇨증

서울아산병원 질환백과 - 갈락토오스혈증

고리 모양 포도당 원소 구조 이미지

유당 원소 구조 이미지

갈락토스 원소 구조 이미지

Speical Thanks

선린인터넷고등학교 121기 정보보호과 이동규 학생