

診療グループ紹介

神経代謝・臨床遺伝グループ

- 先天代謝異常症を主たる対象疾患として診療及び研究を幅広く行っています。

ライソゾーム病、ミトコンドリア病、金属代謝異常症、尿素サイクル異常症、有機酸血症、糖質代謝異常症、脂肪酸代謝異常症、アミノ酸代謝異常症などの先天代謝異常症を主に診療しています。先天代謝異常症はさまざまな症状を呈する遺伝性の希少難治性疾患からなり、その診療には疾患に対する専門的な知識と多岐にわたる対応が必要になります。このため、他の診療科や専門家、学会、遺伝子診療部、栄養士など様々な職種の方々と連携し、診療しています。また、研究会や学会などにも積極的に参加・発表を行い、最新の知見を得る努力を日々行っています。

検体受付について

検査可能なライソゾーム病

クラッペ病、GM1 ガングリオシドーシス、GM2 ガングリオシドーシス、ゴーシェ病、異染性白質ジストロフィー、I-cell病など

検査依頼、症例の相談がございましたら、以下のメールアドレスにまずは御連絡ください。

検査依頼・症例相談メールアドレス
taishaken@ped.med.osaka-u.ac.jp

検体採取・送付方法

1) 採血

成人は10ml、乳幼児は5-8ml、新生児は4-6ml程度を目安にヘパリン管に採血お願い致します。

2) 病歴記載用紙

- 検体依頼用紙<エクセル>

フォームに御記載いただき、頭部画像などのデータとともにお送りください。

- 記載例 (PDF)

3) 送付方法

かならず室温で送ってください。低温になると溶血し、リンパ球分離ができません。その場合には再送付していただく必要があります。採取して到着までが長くても48時間以内をお願いします。

また、かならず発泡スチロールケースに入れて宅急便で送ってください。（封筒やゆうパックでの送付の場合、時間通りに届かない場合があります。）

4) 検体受け入れ日

水曜日と金曜日の午前中にのみ行っています。

必ずメールにて、受け入れ可能かの問い合わせの連絡をお願い致します。

上記以外の曜日に到着した場合は受け取れません。送付前に、到着日を今一度ご確認ください。

5) 送付先

小児科第一実験室 神経代謝グループ

565-0871 吹田市山田丘2-2

大阪大学大学院医学系研究科小児科学

Tel; 06-6879-3932 Fax; 06-6879-3939