

進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 2 型 (PFIC 2 型) 良性反復性肝内胆汁うっ滞症 2 型 (BRIC 2 型)

検査コード番号：

GT-ONJ-601847

疾患の別名：

Byler 症候群 (PFIC2 型)、Summerskill 病 (BRIC)

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#601847 (PFIC2 型)、#605479 (BRIC2 型)

臨床・生化学所見：

黄疸・強い痒み、肝内胆汁うっ滞があるにもかかわらず γ -GT 値正常。

BRIC2 型は PFIC2 型と同一遺伝子の変異によるが、PFIC よりも軽症な疾患である。

遺伝形式：

常染色体劣性遺伝

遺伝子名 (遺伝子座)：

ABCB11 (2q24)

遺伝子診断の適応：

臨床症状、生化学的検査 (血清 γ -GTP 値や尿の胆汁酸分析を含む)、肝生検により PFIC が疑われた場合の確定診断として使用される。

PFIC 1 型は PFIC 2 型と臨床所見で鑑別困難であるが、肝移植の適切な時期を決めるために遺伝子診断による病型の確定が有用である。

遺伝子変異について：

ABCB11 遺伝子上に 10 カ所以上の変異点が報告されている。変異のホットスポットは報告されていない。

検査法：

翻訳領域の塩基配列を直接決定する。その家系で既に病因変異が判明している場合は、該当領域のみのダイレクトシーケンスを行う。

検査の感度：

日本人における正確な情報は不明であるが、臨床症状、生化学的検査 (血清 γ -GTP 値や尿の胆汁酸分析を含む)、肝生検により PFIC が疑われた多くの症例で変異が検出されることが期待される。

費用：

63,000 円

所要日数：

4 ヶ月

参考文献：

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/211600>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1297/>

van Mil SWC, van der Woerd WL, van der Brugge G, Sturm E, Jansen PLM, Bull LN, van den Berg IET, Berger R, Houwen RHJ, Klomp LWJ. Benign recurrent intrahepatic cholestasis type 2 is caused by mutations in *ABCB11*. *Gastroenterology* 127:379-384, 2004.

Takahashi A, Hasegawa M, Sumazaki R, Suzuki M, Toki F, Suehiro T, Onigata K, Tomomasa T, Suzuki T, Matsui A, Morikawa A, Kuwano H. Gradual improvement of

liver function after administration of ursodeoxycholic acid in an infant with a novel ABCB11 gene mutation with phenotypic continuum between BRIC2 and PFIC2. Eur J Gastroenterol Hepatol. 19(11):942-6, 2007.

須磨崎亮, 長谷川誠 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症の病態 小児科診療 70(6):924-929, 2007.