

-ケトチオラーゼ欠損症

検査コード番号：

GT-ONJ-203750

疾患の別名：

ミトコンドリアアセトアセチル-CoA チオラーゼ欠損症、T2欠損症

MIM (Mendelian Inheritance in Man)番号：

#203750, #607809

臨床・生化学所見：

間欠的で重篤なケトアシドーシス（通常初発は生後6ヶ月から2歳頃）

典型例では有機酸分析で2-methyl-3-hydroxybutyrate、tiglylglycineの排泄増加から疑われるアシルカルニチン分析でもC5:1、OH-C5の増加で疑われる

遺伝形式：

常染色体劣性遺伝

遺伝子名：

ミトコンドリアアセトアセチル-CoA チオラーゼ (ACAT1) (遺伝子座 11q22.3-q23.1)

遺伝子診断の適応：

- 1) 確定診断
- 2) 有機酸分析が非典型的である場合の診断

遺伝子変異について：

いわゆる common 変異はないが、日本人で数種類の変異が複数家系で認められている。

約65%はミスセンス変異などで、30%はスプライシング変異やフレームシフト変異、残り5%は遺伝子の欠失など

検査法：

各エクソンを両端のイントロンのスプライシング部位を含んで増幅し、ダイレクトシーケンスを行って解析する

検査の感度：

約90%に遺伝子変異を同定できる

費用：

135,000円

所要日数：

2ヶ月

参考文献：

Zhang GX, Fukao T, Rolland MO, Zobot MT, Renom G, Touma E, Kondo M, Matsuo N, Kondo N. Mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (T2) deficiency: T2-deficient patients with "mild" mutation(s) were previously misinterpreted as normal by the coupled assay with tiglyl-CoA. *Pediatr Res.* 56:60-64, 2004

Sakurai S, Fukao T, Haapalainen AM, Zhang G, Yamada K, Lilliu F, Yano S, Robinson P, Gibson MK, Wanders RJ, Mitchell GA, Wierenga RK, Kondo N. Kinetic and expression analyses of seven novel mutations in mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (T2): identification of a Km mutant and an analysis of the mutational sites in the structure. *Mol Genet Metab.* 90:370-378, 2007