

## 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症1型(PFIC1型) 良性反復性肝内胆汁うっ滞症1型(BRIC1型)

検査コード番号:

GT-ONJ-211600

疾患の別名:

Byler病(PFIC1型)、Summerskill病(BRIC)

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号:

#211600 (PFIC1型)、#243300 (BRIC1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 $\gamma$ -GT値正常。

BRIC1型はPFIC1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):

*ATP8B1* (18q21)

遺伝子診断の適応:

臨床症状、生化学的検査(血清 $\gamma$ -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。

PFIC1型はPFIC2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:

ATP8B1上に36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 $\gamma$ -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/>

Miyagawa-Hayashino A, Egawa H, Yorifuji T, Hasegawa M, Haga H, Tsuruyama T, Wen MC, Sumazaki R, Manabe T, Uemoto S. Allograft steatohepatitis in progressive familial intrahepatic cholestasis type 1 after living donor liver transplantation. *Liver Transpl.* 15(6):610-8, 2009.

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.