

カルニチンパルミトイル基転移酵素 II (CPT2) 欠損症

検査コード番号:

GT-ONJ-255110

疾患の別名:

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号:

#255110 (遅発型), #600649 (乳児型), #608836 (新生児致死型)

臨床 (・生化学) 所見:

遅発型: 運動後の筋痛、筋力低下、横紋筋融解

乳児型: 肝不全、心筋症、痙攣、低ケトン性低血糖

新生児致死型: 生後数日での発症、肝不全、低ケトン性低血糖、心筋症、呼吸不全、
腎嚢胞性変化

血清 CK 高値、タンデム質量計によるアシルカルニチン分析で C16、C18:1 の上昇

遺伝形式:

常染色体劣性

遺伝子名:

CPT2 (遺伝子座 1p32)

遺伝子診断の適応:

確定診断

遺伝子変異について:

ミスセンス変異、ナンセンス変異など

検査法:

翻訳領域のダイレクトシーケンスを行なう

その家系ですでに病因変異が判明している際は、該当領域のダイレクトシーケンス
をおこなう

検査の感度:

90%以上に遺伝子変異を同定できる

費用:

73,000 円

その家系ですでに病因変異が判明している際の家族検索は 38,000 円

所要日数:

7 週

参考文献:

Yamamoto S, Abe H, Kohgo T, Ogawa A, Ohtake A, Hayashibe H, Sakuraba H, Suzuki Y, Aramaki S, Takayanagi M, Hasegawa S, Niimi H. Two novel gene mutations (Glu174-->Lys, Phe383-->Tyr) causing the "hepatic" form of carnitine palmitoyltransferase II deficiency. Hum Genet. 98:116-8, 1996.

Wataya K, Akanuma J, Cavadini P, Aoki Y, Kure S, Invernizzi F, Yoshida I, Kira J, Taroni F, Matsubara Y, Narisawa K. Two CPT2 mutations in three Japanese patients with carnitine palmitoyltransferase II deficiency: functional analysis and association with polymorphic haplotypes and two clinical phenotypes. Hum Mutat. 11:377-386, 1998