

メチルマロン酸血症 (cb1A 型)

検査コード番号：

GT-ONJ-251100

疾患の別名：

ビタミン B12 反応型メチルマロン酸血症 (アデノシルコバラミン合成障害, cb1A 型)

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#251100

臨床・生化学所見：

新生児から乳児期での哺乳不良、嘔吐、傾眠、昏睡

代謝性アシドーシス、高アンモニア血症、高乳酸血症、尿中へのメチルマロン酸排泄

ビタミン B12 大量投与での臨床的な反応は良好

遺伝形式：

常染色体劣性

遺伝子名：

MMAA (遺伝子座 4q31.1-q31.2)

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、欠失変異など

検査法：

翻訳領域のダイレクトシーケンシングを行なう

検査の感度：

90%以上で遺伝子変異を同定できる

費用：

73,000 円

その家系ですでに遺伝子変異が判明している際の家族検索は 33,000 円

所要日数：

7 週

参考文献：

Yang X, Sakamoto O, Matsubara Y, Kure S, Suzuki Y, Aoki Y, Suzuki Y, Sakura N, Takayanagi M, Iinuma K, Ohura T. Mutation analysis of the MMAA and MMAB genes in Japanese patients with vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia: Identification of a prevalent MMAA mutation. Mol Genet Metab. 82:329-333, 2004