

メチルマロン酸血症 (mut 型)

検査コード番号：

GT-ONJ-251000

疾患の別名：

メチルマロニル CoA ムターゼ欠損症
ビタミン B12 不応型メチルマロン酸血症

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#251000

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

遺伝形式：

常染色体劣性

遺伝子名：

メチルマロニル CoA ムターゼ (MUT) (遺伝子座 6p21)

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、スプライス変異など

検査法：

まず、比較的変異の多い4エクソンのダイレクトシーケンスを行なう
変異が認められない場合には、さらに残りの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、該当領域のみのダイレクトシーケンス
を実施する

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：

Sakamoto O, Ohura T, Matsubara Y, Takayanagi M, Tsuchiya S. Mutation and haplotype analyses of the MUT gene in Japanese patients with methylmalonic acidemia. J Hum Genet. 52:48-55, 2007