

## サクシニル-CoA：ケト酸 CoA トランスフェラーゼ (SCOT) 欠損症

検査コード番号：

GT-ONJ-245050

MIM (Mendelian Inheritance in Man)番号：

#245050

臨床・生化学所見：

間欠的で重篤なケトアシドーシス（約半数は新生児期発症）  
有機酸分析、アシルカルニチン分析では非特異的所見しか得られない

遺伝形式：

常染色体劣性遺伝

遺伝子名：

サクシニル-CoA：ケト酸 CoA トランスフェラーゼ (OXCT) (遺伝子座 5p13)

遺伝子診断の適応：

確定診断

遺伝子変異について：

多くはミスセンス変異  
これまでに common 変異はみられていないが、複数の日本人患者で同定されている変異が存在

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 85% に遺伝子変異を同定できる

費用：

185,000 円

所要日数：

2 ヶ月

参考文献：

Fukao T, Mitchell GA, Song XQ, Nakamura H, Kassovska-Bratinova S, Orii KE, Wraith JE, Besley G, Wanders RJ, Niezen-Koning KE, Berry GT, Palmieri M, Kondo N. Succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase (SCOT): cloning of the human SCOT gene, tertiary structural modeling of the human SCOT monomer, and characterization of three pathogenic mutations. *Genomics*. 68:144-151, 2000.