

フェニルケトン尿症

検査コード番号：

GT-ONJ-261600

疾患の別名：

高フェニルアラニン血症、フェニルアラニン水酸化酵素欠損症、hyperphenylalaninemia、phenylalanine hydroxylase deficiency、PKU、PAH 欠損症、Folling disease

MIM (Mendelian Inheritance in Man)番号：

#261600

臨床・生化学所見：

フェニルアラニン水酸化酵素の欠損により、血中ではフェニルアラニンが高値となり、尿中ではフェニルケトンが排泄される。精神運動発達遅滞、けいれん、赤毛などの症状を呈する。新生児マススクリーニングによって早期診断され、早期治療：食事療法で症状は予防される。

遺伝形式：

常染色体劣性遺伝

遺伝子名：

フェニルアラニン水酸化酵素 (PAH) (遺伝子座 12q24.1)

遺伝子診断の適応：

- 1) 臨床診断と病型の確定：古典型、軽症型の病型診断、ピオプテリン反応性フェニルアラニン水酸化酵素欠損症の診断
- 2) 食事療法の医学的管理方針の決定
- 3) 遺伝カウンセリングへの情報提供

遺伝子変異について：

日本人では R413P 変異が PKU 遺伝子の約 25% を占めている。IVS4nt-1、E6nt-96A>g、R241C、R243Q、A259T、T278I、Y356X、V388M 変異が比較的優位な遺伝子変異である。その他に 50 種類以上の遺伝子変異が認められており、きわめて多様である。

検査法：

フェニルアラニン水酸化酵素遺伝子の蛋白翻訳領域に相当するエクソン 1～13 領域について、1) WAVE 核酸フラグメント解析法での遺伝子変異を有するエクソンの検出、2) シークエンスによる遺伝子変異の同定。3) Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA) 法による大きな欠失変異の同定を行う。

検査の感度：

日本人では上記遺伝子解析の結果、約 95% の PKU 対立遺伝子で遺伝子変異を同定できる。

費用：

65,000 円

所要日数：

16 週間

参考文献：

Okano Y, Hase Y, Shintaku H, Araki K, Furuyama J-I, Oura T, Isshiki G. Molecular characterization of phenylketonuric mutations in Japanese by analysis of phenylalanine hydroxylase mRNA from lymphoblasts. Hum Mol Genet 3: 659-660, 1994

Okano Y, Asada M, Kang Y, Nishi Y, Hase Y, Oura T, Isshiki G. Molecular characterization of phenylketonuria in Japanese patients. *Hum Genet* 103: 613-618, 1998

Okano Y, Hase Y, Kawajiri M, Nishi Y, Inui K, Sakai N, Tanaka Y, Takatori K, Kajiwara M, Yamano T. In vivo studies of phenylalanine hydroxylase by phenylalanine breath test: diagnosis of tetrahydrobiopterin-responsive phenylalanine hydroxylase deficiency. *Pediatr Res* 56: 714-719. 2004