

## プロピオン酸血症

検査コード番号：

GT-ONJ-606054

疾患の別名：

プロピオニル CoA カルボキシラーゼ欠損症

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#606054

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

尿中へのメチルクエン酸, 3-ヒドロキシプロピオン酸排泄

遺伝形式：

常染色体劣性

遺伝子名：

プロピオニル CoA カルボキシラーゼ ( $\alpha$ および $\beta$ サブユニット) (PCCA, PCCB) (遺伝子座 13q32, 3q21-q22)

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、欠失変異など

検査法：

まず、比較的変異の多い6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：

123,000 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：

Yang X, Sakamoto O, Matsubara Y, Kure S, Suzuki Y, Aoki Y, Yamaguchi S, Takahashi Y, Nishikubo T, Kawaguchi C, Yoshioka A, Kimura T, Hayasaka K, Kohno Y, Iinuma K, Ohura T. Mutation spectrum of the PCCA and PCCB genes in Japanese patients with propionic acidemia. Mol Genet Metab. 81:335-342, 2004