

フェニルケトン尿症

1 . 概要

フェニルアラニン水酸化酵素活性の著しい低下によって発症する常染色体劣性疾患である。

2 . 疫学

約 540 人

3 . 原因の解明

フェニルアラニン水酸化酵素遺伝子の変異が原因である。ただし、変異の種類は多く、変異の結果生じる疾患の重症度の多様性が大きい。

4 . 主な症状

血中フェニルアラニンが増加した状態が持続すると精神発達の遅延、運動発達の遅延、一部の患者では痙攣が生じる。

5 . 主な合併症

皮膚と毛髪の色素が低下する。湿疹、日光過敏性皮膚炎が生じることがある。

6 . 主な治療法

低フェニルアラニン食による食事治療をおこなう。一部の症例では活性型ビオプテリン服用による薬物治療を行う。

7 . 研究班

小児希少難病（先天性アミノ酸代謝異常症等）の新規治療導入状況と実態の把握及び長期フォローアップ体制の確立班