

告示	番号	17	先天性代謝異常
	疾病名	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）	

フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）

ふえにるけとんによしょう（こうふえにるあらにんけっしょう）

概念・定義

高フェニルアラニン血症（HPA）は、L-フェニルアラニン（Phe）をL-チロシン（Tyr）に変換するフェニルアラニン水酸化反応の異常により血漿中 Phe 値が 2mg/dl を越える状態で、その原因によりフェニルアラニン水酸化酵素（PAH）の異常とその補酵素のテトラヒドロbiopterin（BH4）の代謝異常に分類される。（BH4 欠損症は別項参照）。PKU は、診断時の血漿中 Phe 値により古典的 PKU（20mg/dl 以上）、軽症 PKU（10mg/dl 以上 20mg/dl 未満）、軽症 HPA（10mg/dl 未満）に分類されている。BH4 反応性 PAH 欠損症は、PKU と同じ PAH の異常であるが補酵素 BH4 に反応して血中 Phe 値が低下するため BH4 反応性 PKU や BH4 反応性 HPA とよばれている。いずれも発症前に治療を開始すれば予後は良好である。

症状

古典的 PKU では無治療の場合、高 Phe 血症による精神発達遅延やチロシンの低下による色白や赤毛などの色素欠乏の症状を呈する。

治療

古典的 PKU は Phe 制限食により、BH4 反応性 PKU は BH4 の投与により血中 Phe 値を下記の維持範囲にコントロールする。

血中 Phe 値の維持範囲 1)

乳児期～幼児期前半	2～4mg/dL (120～240 μ mol/L)
幼児期後半～小学生前半	2～6mg/dL (120～360 μ mol/L)
小学生後半	2～8mg/dL (120～480 μ mol/L)
中学生以後	2～10mg/dL (120～600 μ mol/L)

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_1_1.html