

フェニルケトン尿症の 診断と新規治療

ランチョンセミナー14 (LS14)

日時 2024年 **10月12日** (土) 12:15-13:15

会場 第5会場 (グランドメルキュール札幌大通公園 2階「ハynesホール」)

座長 **丸尾 良浩** 先生

滋賀医科大学 小児科学講座

演者 **田中 藤樹** 先生

国立病院機構北海道医療センター 小児科
小児遺伝代謝センター

今大会ではランチョンセミナーの事前予約をおこないません。
事前予約は参加登録マイページより可能です。



フェニルケトン尿症の 診断と新規治療

座長

丸尾 良浩 先生
滋賀医科大学 小児科学講座

演者

田中 藤樹 先生
国立病院機構北海道医療センター 小児科
小児遺伝代謝センター

フェニルケトン尿症(PKU)は血中フェニルアラニン(Phe)高値をきたすアミノ酸代謝異常症の総称であり、フェニルアラニン水酸化酵素(PAH)欠損症及びPAHの補酵素異常であるテトラヒドロピオプテリン(BH4)欠損症などがある。これらは無治療の場合には知能障害、けいれん、精神障害や色白、赤毛など症状を引き起こすが、1977年の新生児マススクリーニング(NBS)開始以降は新生児期に無症候で発見されることとなった。しばらくの間はタンパク制限、特殊ミルクでのフェニルアラニン摂取制限による厳格な食事療法しかなかったが、1992年にBH4製剤が承認されてBH4欠損症への治療法が確立され、また1999年にはBH4反応性PKUが発見され一部のPAH欠損症への食事療法以外の道が切り開かれた。

今回、2023年に新規製剤であるペグバリアーゼが国内承認された。PAHの代謝経路とは別の代替経路で蓄積しているPheを分解するといった、これまでとは全く異なる治療法である。ペグバリアーゼの登場により現時点でも食事療法しか治療法がなかったBH4非反応性のいわゆる古典型PAH欠損症の患者に福音がもたらされた。

本セミナーではPKUのNBSでの診断とこれまでの治療の変遷及び新規製剤であるペグバリアーゼの特徴や使用経験について講演する。

共催： 日本人類遺伝学会第69回大会
BioMarin Pharmaceutical Japan 株式会社