

## 疫学（臨床）研究実施についてのお知らせ

大阪市立大学大学院医学研究科  
発達小児医学

### 【研究課題名】

PAH 遺伝子に R53H 変異を有する高フェニルアラニン血症の臨床像に関する検討

### 【研究期間】

倫理委員会承認後 ～ 2017 年 12 月 31 日

### 【研究の意義・目的】

新生児マススクリーニングにおいて、血中フェニルアラニン(Phe)高値として発見され、精査によって軽症高 Phe 血症と診断される症例で、*PAH*遺伝子にR53H変異が高頻度に認められる。R53H変異を有する場合には食事療法を必要としないことが多いが、詳細な臨床像の報告は存在しない。また、治療を要さない場合のフォローアップについては具体的な指針がなく、治療を要する症例と同様に頻回の受診・検査が行われている例も存在する。本研究で*PAH*遺伝子にR53H変異を有する高Phe血症の臨床像を明らかにすることで、治療を要さない場合の同疾患のフォローアップ指針についても検討することができる。

### 【研究の方法】

1998 年 1 月 1 日から 2017 年 3 月 31 日の間で当科に *PAH* 遺伝子解析依頼のあった約 400 例の症例について、当院に保管された診療録を後方視的に検討する。

### 【研究組織】

研究代表者 大阪市立大学大学院 医学研究科 発達小児医学  
講師 濱崎 考史

### 【本研究に関する問い合わせ先】

研究責任者 濱崎 考史  
住所 大阪市阿倍野区旭町 1-4-3  
電話 06-6645-3816  
FAX 06-6636-8737  
E-mail hammer@med.osaka-cu.ac.jp