



5. フェニルケトン尿症 phenylketonuria



常染色体劣性遺伝。フェニルアラニンをチロシンに代謝するフェニルアラニン水酸化酵素（PAH）の遺伝子変異によって生じる。これによりチロシンが減少し、皮膚色素の減弱、毛髪^{ガスリー}の褐色化、精神遅滞を示す。日本では新生児に対して Guthrie 法などによるマススクリーニングが実施され、7万人に1人の割合で発見されている。生後1か月以内にフェニルアラニン制限食を開始し、生涯継続することで知能低下を予防する。制限食にチロシンを添加することで、皮膚および毛髪の色は正常化する。