

OMIM	遺伝子/遺伝子座	機能	遺伝形式	臨床表現型	日本国内での報告	徳島大学での実施
Tyrosine hydroxylase deficiency (Segawa syndrome, autosomal recessive) / 605407	Tyrosine hydroxylase/11p15.5	L-tyrosine をL-DOPA に変換する	劣性遺伝	精神運動発育遅滞、眼球上転発作、流涎、寡動、低緊張症、眼瞼下垂、痙攣	有り	実施可能