

## ABCA4 遺伝子変異による網膜変性

検査コード番号 : GT-ONJ-601691

疾患の別名 :

スターガルト病 (Stargardt disease, AR) 、網膜色素変性 (Retinitis pigmentosa, AR) 、  
錐体杆体ジストロフィー (Cone-rod dystrophy, AR)

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号 :

#601691

臨床 (・生化学) 所見 :

ABCA4 遺伝子異常は常染色体劣性のスターガルト病や、網膜色素変性、錐体杆体ジストロフィーといった多彩な臨床像を示す。

遺伝形式 :

常染色体劣性

遺伝子名 (遺伝子座) :

ABCA4 (1p22)

遺伝子診断の適応 :

確定診断

遺伝子変異について :

点変異・数塩基の挿入／欠失

ABCA4 遺伝子の変異検出率は数%である。

検査法 :

ABCA4 遺伝子エクソン 1 から 50 の翻訳領域 (2273 アミノ酸) について、直接シーケンシング法により遺伝子配列を決定する。

検査の感度 :

変異がある場合には 90%以上の確率で検出可能である。

費用 :

78,000 円

すでに変異が判明している際の家族検索は 27,000 円

所要日数 :

5 ヶ月

参考文献 :

Fukui T, Yamamoto S, Nakano K, Tsujikawa M, Morimura H, Nishida K, Ohguro N, Fujikado T, Irifune M, Kuniyoshi K, Okada AA, Hirakata A, Miyake Y, Tano Y. ABCA4 gene mutations in Japanese patients with Stargardt disease and retinitis pigmentosa. Invest Ophthalmol Vis Sci. 43(9): 2819-24, 2002.