

Wilson 病

検査コード番号 : GT-ONJ- 277900

疾患の別名 : HEPATOLENTICULAR DEGENERATION

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号 : 277900

臨床 (・生化学) 所見 : 臨床的三主徴は、肝障害、錐体外路症状および Kayser-Fleischer 角膜輪であり、その他に腎障害 (血尿など) や精神障害も認められる。生化学的検査所見では、血清セルロプラスミン値低下、尿中銅排泄量増加ならびに肝銅含量増加が特徴的である。

遺伝形式 : 常染色体劣性遺伝

遺伝子名 (遺伝子座) : *ATP7B* (遺伝子座 13q14.3)

遺伝子診断の適応 : 確定診断ならびに家族内検索

遺伝子変異について : 全世界的には 300 種類以上の変異が確認されており、極めて多彩である。主な変異は点突然変異あるいは 1~数塩基の欠失または挿入。

検査法 : 全エクソンならびにエクソン・イントロンジャンクション部分に対するダイレクトシーケンス法にて行う。稀ではあるが大きな遺伝子欠失や重複が存在する場合は、このシーケンス法でその異常を検出することはできない。

検査の感度 : 85-90%

費用 : 38,000 円

その家系ですでに病因変異が判明している際の家族検索 33,000 円

所要日数 : 4 か月

参考文献 :

Shimizu N, Nakazono H, Takeshita Y, Ikeda C, Fujii H, Watanabe A, Yamaguchi Y, Hemmi H, Shimatake H, Aoki T: Molecular analysis and diagnosis in Japanese patients with Wilson's disease. *Pediatr Int* 41: 409-413, 1999

Nakamura H, Hemmi H, Shimizu N: Molecular diagnosis of Wilson disease in Japanese patients. *東邦医会誌* 56: 65-70, 2009