

Rubinstein-Taybi 症候群

検査コード番号：

GT-ONJ-180849

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#180849

臨床所見：

太い拇指・母趾、重度の発達遅滞、特徴的顔貌（小頭症、眼瞼裂斜下、眼間開離、長い睫毛、長いコルメラ）を主徴とする多発奇形症候群

遺伝形式：

常染色体優性

遺伝子名：

CBP (CREBBP) (遺伝子座 16p13.3)

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

検査法：

熱変性高速液体クロマトグラフィー (DHPLC) 法によって変異のあるエクソンを特定し、その後、直接シーケンシング法により当該エクソンの遺伝子配列を決定する。

検査の感度：

- ① 直接シーケンシング法と同程度と予測される。
- ② Rubinstein-Taybi 症候群患者の相当数は CBP 遺伝子全体の欠失を有している。遺伝子全体の欠失は FISH 法により検出されるが、検査会社（三菱メディエンス等）により保険で検査が可能である。したがって、Rubinstein-Taybi 症候群の分子遺伝学的検査を実施する際には、まず FISH 検査を行い、欠失を認めない場合に限り、当検査をオーダーすることが望ましい。
- ③ Rubinstein-Taybi 症候群の患者の一部が EP300 遺伝子の変異を有することが知られている。本検査では EP300 の変異はカバーしない。

費用：

78,000 円

所要日数：

4 ヶ月

参考文献：

Kosaki K, Udaka T, Okuyama T. DHPLC in clinical molecular diagnostic services. Mol Genet Metab. 86:117-23, 2005.

Udaka T, Samejima H, Kosaki R, Kurosawa K, Okamoto N, Mizuno S, Makita Y, Numabe H, Toral JF, Takahashi T, Kosaki K. Comprehensive screening of CREBBP mutations among patients with Rubinstein-Taybi syndrome using denaturing high-performance liquid chromatography. Congenital Anomalies, 45:125-131, 2005.