

## ホモシスチン尿症（I型）

検査コード番号：

GT-ONJ-236200

疾患の別名：

シスタチオニンβ合成酵素欠損症(CBS欠損症)

MIM (Mendelian Inheritance in Man)番号：

+236200

臨床（・生化学）所見：

新生児マス・スクリーニングにおける高メチオニン血症、高ホモシステイン血症

知的障害、痙攣、血栓症（脳梗塞、肺塞栓）、水晶体亜脱臼、マルファン症候群様体形

遺伝形式：

常染色体劣性

遺伝子名：

CBS（遺伝子座 21q22.3）

遺伝子診断の適応：

確定診断

遺伝子変異について：

ミスセンス変異、ナンセンス変異など

検査法：

翻訳領域のダイレクトシーケンスを行なう

その家系ですでに病因変異が判明している際は、該当領域のみのダイレクトシーケンスをおこなう

検査の感度：

90%以上に遺伝子変異を同定できる

費用：

73,000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は38,000円

所要日数：

7週

参考文献：

勝島史夫、坂本修、勝島由利子、中村美保、黒木茂一、岡野善行、飯沼一字、大浦敏博.

日本人におけるシスタチオニンβ合成酵素欠損症の遺伝子解析. 日本小児科学会雑誌  
109:1205-1210, 2005