

CHARGE 症候群

検査コード番号：

GT-ONJ-214800

疾患の別名：

CHARGE 連合

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#214800

臨床所見：

C-coloboma (コロボーマ)、H-heart defects (心奇形)、A-atresia choanae (後鼻孔閉鎖)、R-retarded growth and development (成長障害・発達遅滞)、G-genital hypoplasia (外陰部低形成)、E-ear anomaly (耳奇形) を主症状とする多発奇形症候群

遺伝形式：

常染色体優性

遺伝子名：

CHD7 (遺伝子座 8q12.1)

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：

直接シーケンシング法により、翻訳領域エクソンの遺伝子配列を決定する。

検査の感度：

90%以上と考えられる。

本検査で検出することができない CHD7 遺伝子のコピー数変化は稀と報告されている。

費用：

70,000 円

所要日数：

4 ヶ月

参考文献：

Aramaki M, Udaka T, Kosaki R, Makita Y, Okamoto N, Yoshihashi H, Oki H, Nanao K, Moriyama N, Oku S, Hasegawa T, Takahashi T, Fukushima Y, Kawame H, Kosaki K. Phenotypic spectrum of CHARGE syndrome with CHD7 mutations. J Pediatr. 148: 410-414, 2006

Aramaki M, Udaka T, Torii C, Samejima H, Kosaki R, Takahashi T, Kosaki K. Comprehensive screening of CHD7 mutations among patients with CHARGE Syndrome using denaturing high-performance liquid chromatography, Genetic Testing, 10:244-251, 2006

Bergman JE, de Wijs I, Jongmans MC, Admiraal RJ, Hoefsloot LH, van Ravenswaaij-Arts CM. Exon copy number alterations of the CHD7 gene are not a major cause of CHARGE and CHARGE-like syndrome. Eur J Med Genet. 51:417-25, 2008.