

## クリスタリン網膜症

検査コード番号 : GT-ONJ-608614

疾患の別名 :

Bietti crystalline retinopathy

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号 :

#608614

臨床所見 :

常染色体劣性遺伝形式をとる。網膜に微細な閃輝性・結晶状の沈着物が認められ、進行性の網脈絡膜萎縮をきたす疾患である。

遺伝形式 :

常染色体劣性

遺伝子名 (遺伝子座) :

*CYP4V2* (4q35.2)

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

日本人クリスタリン網膜症患者においては IVS6-8delTCATACAGGTCATCGCG/insGC 変異を高頻度に認める。

本疾患における *CYP4V2* 遺伝子の変異検出率はほぼ 100%である。

検査法 :

直接シーケンシング法により、*CYP4V2* 遺伝子エクソン 1 から 11 の翻訳領域 (525 アミノ酸) の塩基配列を決定する。

検査の感度 :

変異がある場合には 90%以上で検出可能である。

費用 :

58,000 円

すでに変異が判明している際の家族検索は 32,000 円

所要日数 :

4 ヶ月

参考文献 :

Wada Y, Itabashi T, Sato H, Kawamura M, Tada A, Tamai M. Screening for mutations in *CYP4V2* gene in Japanese patients with Bietti's crystalline corneoretinal dystrophy. *Am J Ophthalmol.* 139: 894-9, 2005.