

単一遺伝子異常に起因する低身長症

検査コード番号：GT-ONJ-134934

疾患の別名：特発性低身長症、GH-IGF シグナル経路異常症、レリーワイル症候群

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号:FGFR3, *134934; GH1, *139250; GHR, +600946, GHRHR, #612781; GHSR, #615925; IGF1, #608747; IGF1R, #270450; IGFALS, #615961; JAK2, *147796; SHOX, *312865; STAT5B, #245590

臨床・生化学所見：明らかな合併症や骨変形を伴わない低身長、もしくは、レリーワイル症候群。一部の症例では、血中 GH や IGF1 値に異常を認める。

遺伝形式：責任遺伝子によって異なる。主に常染色体優性遺伝(擬常染色体優性遺伝)形式で非症候性低身長を招く遺伝子：FGFR3, SHOX, STAT5B; 主に常染色体劣性遺伝形式で低身長を招く遺伝子：GHRHR; 低身長の原因として常染色体優性遺伝および劣性遺伝の両者が想定される遺伝子：GH1, GHR, GHSR, IGF1, IGF1R, IGFALS

遺伝子名(遺伝子座)：FGFR3, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, IGF1, IGF1R, IGFALS, JAK2, SHOX, STAT5B

遺伝子診断の適応：確定診断

遺伝子変異について：翻訳領域とスプライスサイトの点変異および数塩基の欠失/挿入。変異同定率は疾患によって異なる。最近特発性低身長の原因として報告された ACAN と NPR2 は対象外である。

検査法：各遺伝子のタンパク翻訳領域に該当するエクソンを Multiplex-PCR 法によって増幅し、その PCR 産物を次世代シーケンスで解析する。

検査の感度：対象領域に変異がある場合は、90%程度あるいはそれ以上の確率で同定可能である。偽陽性の確率は、数%もしくはそれ以下と推測される。コピー数異常は検出できない。病的意義が不明な塩基置換が同定される場合がある。

ACAN と NPR2 など、本検査で対象としていない遺伝子の変異は検出できない。

費用：58,000 円

所要日数：4 か月

参考文献：

- Kant et al Genetic analysis of short stature. Horm Res. 2003;60(4):157-65.
- Woods K. Genetic defects of the growth-hormone-IGF axis associated with growth hormone insensitivity. Endocr Dev. 2007;11:6-15.