

糖原病 Ia 型

検査コード番号：

GT-ONJ-232200

疾患の別名：

von Gierke 病、グルコース-6-ホスファターゼ欠損症

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#232200

臨床・生化学所見：

乳幼児期からの肝腫大、低血糖、低身長、人形様顔貌。成人期では肝腺腫、腎不全、肺高血圧などを合併。

高乳酸血症、高尿酸血症、高トリグリセリド血症

遺伝形式：

常染色体劣性

遺伝子名：

グルコース-6-ホスファターゼ (G6PC) (遺伝子座 17q21)

遺伝子診断の適応：

確定診断

遺伝子変異について：

日本人症例では、スプライス異常をおこす 727g>t 変異 (現行の表記法では c.648G>T) が 80%以上を占める

検査法：

Light Cycler 法にて 727g>t 変異の有無を検出する。同変異をホモ接合のパターンで検出した際にはここまでで終了とする。ヘテロ接合のパターンもしくは同変異が検出されなかった際には、全翻訳領域のダイレクトシーケンスを実施する。

その家系ですでに病因変異が判明している際は、変異にあわせ Light Cycler 法もしく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：

患者の 80%の症例は「727g>t 変異のホモ接合」として確定できる。10-15%は 727g>t 変異と他の変異の複合ヘテロ接合として検出される。

費用：

48,000 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：

Akanuma J, Nishigaki T, Fujii K, Matsubara Y, Inui K, Takahashi K, Kure S, Suzuki Y, Ohura T, Miyabayashi S, Ogawa E, Iinuma K, Okada S, Narisawa K. Glycogen storage disease type Ia: molecular diagnosis of 51 Japanese patients and characterization of splicing mutations by analysis of ectopically transcribed mRNA from lymphoblastoid cells. Am J Med Genet. 91:107-112, 2000