

糖原病 Ib 型

検査コード番号：

GT-ONJ-232220

疾患の別名：

グルコース-6-リン酸トランスロカーゼ欠損症

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#232220

臨床・生化学所見：

乳幼児期からの肝腫大、低血糖、低身長、人形様顔貌にくわえて、好中球減少症、炎症性腸疾患を呈する。

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-リン酸トランスロカーゼ (G6PT1 = SLC37A4) (遺伝子座 11q23)

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、スプライス変異など

検査法：

翻訳領域のダイレクトシーケンスをおこなう

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%以上で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：

Kure S, Suzuki Y, Matsubara Y, Sakamoto O, Shintaku H, Isshiki G, Hoshida C, Izumi I, Sakura N, Narisawa K. Molecular analysis of glycogen storage disease type Ib: identification of a prevalent mutation among Japanese patients and assignment of a putative glucose-6-phosphate translocase gene to chromosome 11. *Biochem Biophys Res Commun.* 248:426-431, 1998