

Menkes 病

検査コード番号： (GT-ONJ-309400)

疾患の別名：Kinky hair disease,

MIM (Mendelian Inheritance in Man)番号：309400

臨床（・生化学）所見： 頭髪異常（色素減弱、縮れ毛、少ない）、けいれん、重度発達遅延、血管蛇行、硬膜下出血、膀胱憩室、骨粗しょう症、皮膚・関節の過伸展（生化学所見：血清銅、セルロプラスミン低値、血清乳酸・ピルビン酸高値）

遺伝形式： X 染色体劣性遺伝

遺伝子名（遺伝子座）： *ATP7A*（遺伝子座 Xq13.3）

遺伝子診断の適応： 確定診断、家族内検索

遺伝子変異について：非常に多彩である。300 以上の変異が報告されている。塩基の挿入・欠失（22%）、ノンセンス変異（18%）、ミスセンス変異（17%）、部分欠損（17%）、スプライトサイト変異（16%）

検査法：全エクソンならびにエクソン・イントロンジャンクション部分に対するダイレクトシーケンシング法にて行う。稀ではあるが、これら解析で変異が同定されない症例がある。

検査の感度：約 95%

費用：60,000 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 33,000 円

所要日数：4 か月

参考文献：Gu YH, Kodama H, Murata Y, Mochizuki D, Yanagawa Y, Ushijima H: ATP7A gene mutations in 16 patients with Menkes disease and a patient with occipital horn syndrome. *Am J Med Genet* 99: 217-222, 2001

Gu YH, Kodama H, Sato E, Mochizuki D, Yanagawa Y, Takayanagi M, Sato K, Ogawa A, Ushijima H, Lee CC: Prenatal diagnosis of Menkes disease by gene analysis and copper measurement. *Brain & Dev* 24: 715-7718, 2002.