

Occipital horn syndrome

検査コード番号：(GT-ONJ-304150)

疾患の別名：Ehlers-Danlos syndrome type IX

MIM (Mendelian Inheritance in Man)番号：304150

臨床（・生化学）所見：筋力低下、歩行障害、関節・皮膚の過伸展、単純X線撮影で、後頭の角様変化、（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：スプライトサイト変異（7/16例）、ミスセンス変異（7/16例）が多く（ATP7A database）、ある程度のATP7A機能が残存していると考えられる。

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