

先天性下垂体前葉ホルモン分泌不全症

検査コード番号 : GT-ONJ-182230

疾患の別名 : congenital hypopituitarism, 下垂体機能不全症。[Septo-optic dysplasia、無眼球症、小眼球症、複合型下垂体ホルモン分泌不全症 (combined pituitary hormone deficiency) を含む]

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号 : HESX1, #182230; LHX3, #221750; LHX4, #262700; OTX2, *600037; POU1F1, #613038; PROK2, #610628; PROKR2, #244200; PROP1, #262600; SOX2, #206900; SOX3, *313430

臨床・生化学所見 : 主たる症状は下垂体前葉ホルモン分泌不全である。単独ホルモン欠損と複合型下垂体ホルモン分泌不全症が含まれる。Septo-optic dysplasia や眼球形成異常を合併することがある。

遺伝形式 : 責任遺伝子によって異なる。LHX4, OTX2, SOX2 は常染色体優性遺伝形式、LHX3, PROP1 は主として常染色体劣性遺伝形式、HESX1 と POU1F1 は常染色体優性と劣性形式が報告されている。SOX3 はX連鎖性遺伝形式を示す。PROK2 と PROKR2 は単一遺伝子異常もしくは oligogenic 変異として疾患発症に関与する。

遺伝子名 (遺伝子座) : HESX1, LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROK2, PROKR2, PROP1, SOX2, SOX3

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。

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%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。本検査で対象としていない疾患原因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 :

Larson A, Nokoff NJ, Meeks NJ. Genetic causes of pituitary hormone deficiencies. *Discov Med.* 2015;19(104):175-83.