

メチルマロン酸血症 (cb1C 型)

検査コード番号：

GT-ONJ-277400

疾患の別名：

ホモシスチン尿症を伴うメチルマロン酸血症 (cb1C 型)

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#277400

臨床・生化学所見：

哺乳不良、筋緊張低下、発達遅延、ケイレン、色素性網膜症、貧血、血栓症
高ホモシスチン血症、尿中へのメチルマロン酸排泄

遺伝形式：

常染色体劣性

遺伝子名：

MMACHC (遺伝子座 1p34.1)

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、欠失変異、挿入変異など

検査法：

翻訳領域のダイレクトシーケンスを行なう

検査の感度：

90%以上に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：

Lerner-Ellis JP, Tirone JC, Pawelek PD, Doré C, Atkinson JL, Watkins D, Morel CF, Fujiwara TM, Moras E, Hosack AR, Dunbar GV, Antonicka H, Forgetta V, Dobson CM, Leclerc D, Gravel RA, Shoubbridge EA, Coulton JW, Lepage P, Rommens JM, Morgan K, Rosenblatt DS. Identification of the gene responsible for methylmalonic aciduria and homocystinuria, cb1C type. *Nature Genet.* 38:93-100, 2006
(Erratum: *Nature Genet.* 38: 957, 2006)