

## de Lange 症候群

検査コード番号：

GT-ONJ-122470

疾患の別名：

Cornelia de Lange 症候群

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#122470

臨床所見：

重度の子宮内発育遅延、小頭症、発達遅滞に多毛・合眉毛症、上肢の異常を主徴とする多発奇形症候群

遺伝形式：

常染色体優性

遺伝子名：

NIPBL (遺伝子座 5p13.1)

遺伝子診断の適応：

確定診断

遺伝子変異について：

点変異・数塩基の挿入/欠失

検査法：

熱変性高速液体クロマトグラフィー (DHPLC) 法によって変異のあるエクソンを特定し、その後、直接シーケンシング法により当該エクソンの遺伝子配列を決定する。

検査の感度：

- ① 直接シーケンシング法と同程度と予測される。
- ② de Lange 症候群患者のうち NIPBL の変異を有しているのは 1/3 から 1/2 程度とされている。したがって、NIPBL の分子遺伝学的検査を実施して異常を認めない場合にも、de Lange 症候群の診断を否定することはできない。
- ③ de Lange 症候群の患者の一部が SMC1L1 遺伝子ないし SMC3 遺伝子の変異を有することが知られている。本検査では SMC1L1 遺伝子・SMC3 の変異はカバーしない。

費用：

十二万八千円

所要日数：

4 ヶ月

参考文献：

Kosaki K, Udaka T, Okuyama T. DHPLC in clinical molecular diagnostic services. Mol Genet Metab. 86:117-23, 2005.