

Sotos 症候群

検査コード番号：

GT-ONJ-117550

疾患の別名：

脳性巨人症

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#117550

臨床所見：

発達遅滞・過成長・骨年令促進・巨頭症・長頭症を主症状とする多発奇形症候群

遺伝形式：

常染色体優性

遺伝子名：

NSD1 (遺伝子座 5q35)

遺伝子診断の適応：

確定診断

遺伝子変異について：

遺伝子欠失、点変異、数塩基の挿入/欠失など

検査法：

翻訳領域のすべてのエクソンを両端のイントロンのスプライシング部位を含んで増幅し、直接シーケンス法によって遺伝子配列を決定する。

検査の感度：

Sotos 症候群患者の相当数は NSD1 遺伝子全体の欠失を有している。遺伝子全体の欠失は FISH 法により検出することが可能で、検査会社 (三菱メディエンス等) により保険で検査できる。したがって、Sotos 症候群の分子遺伝学的検査を実施する際には、まず FISH 検査を行い、欠失を認めない場合に限り、当検査をオーダーすべきである。直接シーケンス法では、遺伝子全体の欠失を検出することはできない。

費用：

66,000 円

所要日数：

4 ヶ月

参考文献：

GeneReviews™ (Internet) Sotos syndrome

(<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1479/>)