

PRPH2 遺伝子変異による網膜変性

検査コード番号 : GT-ONJ-179605

疾患の別名 :

網膜色素変性 (Retinitis pigmentosa, AD)、黄斑変性 (Macular dystrophy, AD)、白点状網膜炎 (Retinitis punctata albescens, AD)、中心性輪紋状脈絡膜萎縮 (Central areolar choroidal atrophy)

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号 :

#179605

臨床所見 :

PRPH2 遺伝子異常は常染色体優性の網膜色素変性、黄斑変性、白点状網膜炎、中心性輪紋状脈絡膜萎縮といった多彩な臨床像を示す。また、PRPH2 遺伝子異常と ROM1 遺伝子異常により引き起こされる網膜色素変性も報告されている (二遺伝子異常)。

遺伝形式 :

常染色体優性

遺伝子名 (遺伝子座) :

PRPH2 (*peripherin/RDS*) (6p21.2-p12.3)

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

PRPH2 遺伝子の変異検出率は数%である。

検査法 :

PRPH2 遺伝子エクソン 1 から 3 の翻訳領域 (346 アミノ酸) について、直接シーケンシング法により遺伝子配列を決定する。

検査の感度 :

変異がある場合には 90%以上の確率で検出可能である。

費用 :

50,000 円

すでに変異が判明している際の家族検索は 32,000 円

所要日数 :

4 ヶ月

参考文献 :

Jin ZB, Mandai M, Yokota T, Higuchi K, Ohmori K, Ohtsuki F, Takakura S, Itabashi T, Wada Y, Akimoto M, Ooto S, Suzuki T, Hirami Y, Ikeda H, Kawagoe N, Oishi A, Ichiyama S, Takahashi M, Yoshimura N, Kosugi S. Identifying pathogenic genetic background of simplex or multiplex retinitis pigmentosa patients: a large scale mutation screening study. J Med Genet. 45(7): 465-72, 2008.

Dryja TP, Hahn LB, Kajiwarra K, Berson EL. Dominant and digenic mutations in the peripherin/RDS and ROM1 genes in retinitis pigmentosa. Invest Ophthalmol Vis Sci. 38(10):1972-82, 1997.