

眼底白点症

検査コード番号 : GT-ONJ-601617

疾患の別名 :

Fundus albipunctatus

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号 :

#601617

臨床所見 :

常染色体劣性遺伝形式をとり、眼底に円形白点斑が認められる先天性停止性夜盲疾患である。遺伝子診断により白点状網膜炎との鑑別が可能である。

遺伝形式 :

常染色体劣性

遺伝子名 (遺伝子座) :

RDH5 (12q13-q14)

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

日本人眼底白点症患者においては c. 928delCinsGAAG 変異を高頻度に認める。

本疾患における *RDH5* 遺伝子の変異検出率はほぼ 100%である。

検査法 :

直接シーケンシング法により *RDH5* 遺伝子エクソン 2 から 5 の翻訳領域 (318 アミノ酸) の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 :

Wada Y, Abe T, Fuse N, Tamai M. A frequent 1085delC/insGAAG mutation in the *RDH5* gene in Japanese patients with fundus albipunctatus. Invest Ophthalmol Vis Sci. 41(7): 1894-7, 2000.