

## RHO 遺伝子変異による網膜変性

検査コード番号 : GT-ONJ-180380

疾患の別名 :

網膜色素変性 (Retinitis pigmentosa, AD or AR) 、常染色体優性停止性夜盲 (Night blindness, congenital stationary, AD)

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号 :

#180380

臨床所見 :

RHO 遺伝子異常は常染色体優性遺伝または常染色体劣性遺伝の網膜色素変性や、常染色体優性停止性夜盲といった多彩な臨床像を示す。欧米諸国では網膜色素変性の主要な原因遺伝子であるが、日本では低頻度である (数%) 。

遺伝形式 :

常染色体優性、常染色体劣性

遺伝子名 (遺伝子座) :

RHO (3q21-q24)

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 :

RHO 遺伝子エクソン 1 から 5 の翻訳領域 (348 アミノ酸) について、直接シーケンシング法により解析する。

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。(直接シーケンシング法と同程度と予測される。)

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, Tamai M. Molecular genetic analysis for Japanese patients with autosomal dominant retinitis pigmentosa. Nippon Ganka Gakkai Zasshi. 107: 687-94, 2003.

Rosenfeld PJ, Cowley GS, McGee TL, Sandberg MA, Berson EL, Dryja TP. A null mutation in the rhodopsin gene causes rod photoreceptor dysfunction and autosomal recessive retinitis pigmentosa. Nat Genet. 3: 309-13, 1992.

Dryja TP, Berson EL, Rao VR, Oprian DD. Heterozygous missense mutation in the rhodopsin gene as a cause of congenital stationary night blindness. Nat Genet. 3:280-3, 1993.

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.