

白点状網膜炎

検査コード番号：GT-ONJ-180090

疾患の別名：

白点状眼炎、Retinitis punctata albescens

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#180090

臨床所見：

常染色体劣性遺伝形式をとり、眼底白点症と同じく眼底に白色斑が認められる。進行性の夜盲、視野狭窄、視力障害といった症状を示す。遺伝子診断により眼底白点症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)：

RLBP1 (15q26)

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

本疾患における *RLBP1* 遺伝子の変異検出率は2～3割である。

検査法：

直接シーケンシング法により *RLBP1* 遺伝子エクソン3から9の翻訳領域 (317 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：

52,000 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：

Morimura H, Berson EL, Dryja TP. Recessive mutations in the *RLBP1* gene encoding cellular retinaldehyde-binding protein in a form of retinitis punctata albescens. Invest Ophthalmol Vis Sci. 40(5): 1000-4, 1999.