

網膜色素変性 (常染色体優性遺伝)

検査コード番号 : GT-ONJ-RP/AD

疾患の別名 :

Retinitis pigmentosa, autosomal dominant

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号 :

#602225、#602275、#146690、#162080、#607301、#179605、#180380、#180721、#603937、
#607331、#606419、#609507

臨床所見 :

視細胞及び網膜色素上皮が広範に変性し、夜盲、視野狭窄、視力低下などの症状を示す疾患である。症状は両眼性で、緩慢に進行するが、症状や経過は個体あるいは家系ごとに異なる。また、原因遺伝子も多岐にわたり現在も新しい遺伝子の関与が報告されている。

遺伝形式 :

常染色体優性

遺伝子名 (遺伝子座) :

CRX1 (19q13.3) 、 *GUCA1B* (6p21.1) 、 *IMPDH1* (7q31.3-q32) 、 *NRL* (14q11.1-q11.2) 、
PRPF3 (1q21.1) 、 *PRPF2* (6p21.2-p12.3) 、 *RHO* (3q21-q24) 、 *ROM1* (11q13) 、 *RP1* (8q11-q13) 、
RP9 (7p14.3) 、 *PRPF31* (19q13.42) 、 *TOPORS* (9p21)

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

本検査での日本人網膜色素変性患者における変異検出率は 10~20%である。

検査法 :

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 :

98,000 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 :

5 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.