

網膜色素変性 (X連鎖劣性遺伝)

検査コード番号 : GT-ONJ-RP/XR

疾患の別名 :

X-linked retinitis pigmentosa

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号 :

#300757、#312610

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。RPGR遺伝子変異をもつ症例は高度の近視を伴うことが多い。

遺伝形式 :

X連鎖劣性

遺伝子名 (遺伝子座) :

RP2 (Xp11)、RPGR (Xp21)

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

RPGR遺伝子エクソン ORF15 は変異のホットスポットである。

本疾患における RP2 遺伝子および RPGR 遺伝子の変異検出率は約 70%である。

検査法 :

RP2 遺伝子はエクソン 1 から 5 の翻訳領域 (350 アミノ酸) について、また RPGR 遺伝子はエクソン 1 から 15、エクソン ORF15 の翻訳領域 (1152 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 :

78,000 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 :

6 ヶ月

参考文献 :

Jin ZB, Liu XQ, Hayakawa M, Murakami A, Nao-I N. Mutational analysis of RPGR and RP2 genes in Japanese patients with retinitis pigmentosa: identification of four mutations. Mol Vis. 12:1167-74, 2006.