

若年性網膜分離症

検査コード番号 : GT-ONJ300839

疾患の別名 :

X連鎖網膜分離症、先天網膜分離症

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号 :

#300839

臨床所見 :

X連鎖劣性遺伝形式をとる。黄斑部や網膜周辺部が層状に分離する。学童期男児の視力障害の原因として比較的頻度の高い疾患である。

遺伝形式 :

X連鎖劣性

遺伝子名 (遺伝子座) :

RS1 (Xp22.13)

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 *RS1* 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、*RS1* 遺伝子エクソン 1 から 6 の翻訳領域 (224 アミノ酸) の塩基配列を決定する。

検査の感度 :

変異がある場合には 90%以上で検出可能である。

費用 :

53,000 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 :

Mashima Y, Shinoda K, Ishida S, Ozawa Y, Kudoh J, Iwata T, Ogushi Y, Shimizu N. Identification of four novel mutations of the *XLRS1* gene in Japanese patients with X-linked juvenile retinoschisis. *Hum Mutat.* 13(4): 338, 1999.