

## 小口病

検査コード番号 : GT-ONJ-181031

疾患の別名 :

Oguchi Disease

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号 :

#181031、#180381

臨床所見 :

常染色体劣性遺伝をとり、先天停止性夜盲を示す。眼底検査で“はげた金箔様”などと表現される特徴的な眼底を示し、長時間暗順応により正常眼底に戻る「水尾一中村現象」が特徴である。

遺伝形式 :

常染色体劣性

遺伝子名 (遺伝子座) :

*SAG* (2q37.1)、*GRK1* (13q34)

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

日本人小口病患者において、*SAG* 遺伝子 c.926delA (1147delA) 変異を高頻度に認める。

本疾患における *SAG* 遺伝子および *GRK1* 遺伝子の変異検出率は約 80%である。

検査法 :

*SAG* 遺伝子はエクソン 2 から 16 の翻訳領域 (405 アミノ酸) について、また *GRK1* 遺伝子はエクソン 1 から 7 の翻訳領域 (563 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 :

5 ヶ月

参考文献 :

Oishi A, Akimoto M, Kawagoe N, Mandai M, Takahashi M, Yoshimura N. Novel mutations in the *GRK1* gene in Japanese patients with Oguchi disease. *Am J Ophthalmol.* 144(3):475-7, 2007.

Nakazawa M, Wada Y, Fuchs S, Gal A, Tamai M. Oguchi disease: phenotypic characteristics of patients with the 1A mutafrequent 1147detion in the arrestin gene. *Retina.* 17(1):17-22, 1997.