

Fanconi-Bickel 症候群

検査コード番号：

GT-ONJ-227810

疾患の別名：

糖原病 XI 型

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#227810

臨床・生化学所見：

肝腫大、低身長、空腹時低血糖・食後高血糖、ガラクトース利用障害、Fanconi 腎症、くる病

遺伝形式：

常染色体劣性

遺伝子名：

糖輸送担体 GLUT2 をコードする遺伝子 (GLUT2 = SLC2A2) (遺伝子座 3q26.1-q26.3)

遺伝子診断の適応：

確定診断

遺伝子変異について：

ミスセンス変異、スプライス変異など

検査法：

翻訳領域のダイレクトシーケンスを行なう

その家系ですでに病因変異が判明している際は、該当領域のみのダイレクトシーケンスを実施する

検査の感度：

90%以上で遺伝子変異を同定できる

費用：

73,000 円

その家系ですでに病因変異が判明している際の家族検索は 38,000 円

所要日数：

7 週

参考文献：

Sakamoto O, Ogawa E, Ohura T, Igarashi Y, Matsubara Y, Narisawa K, Iinuma K. Mutation analysis of the GLUT2 gene in patients with Fanconi-Bickel syndrome. *Pediatr Res.* 48:586-589, 2000