

## Barth 症候群

検査コード番号：

GT-ONJ-302060

疾患の別名：

3-メチルグルタコン酸尿症Ⅱ型

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#302060

臨床・生化学所見：

心筋症、左室緻密化障害、低身長、筋力低下、好中球減少

尿中への3-メチルグルタコン酸排泄

遺伝形式：

X 染色体劣性

遺伝子名：

タファジン tafazzin (TAZ) (遺伝子座 Xq28)

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、欠失、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おこなう

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おこなう

検査の感度：

90%以上に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, Ohura T, Katsushima Y, Fujiwara I, Ogawa E, Miyabayashi S, Iinuma K. A novel intronic mutation of the TAZ (G4.5) gene in a patient with Barth syndrome: creation of a 5' splice donor site with variant GC consensus and elongation of the upstream exon. Hum Genet. 109:559-563, 2001

Sakamoto O, Kitoh T, Ohura T, Ohya N, Iinuma K. Novel missense mutation (R94S) in the TAZ (G4.5) gene in a Japanese patient with Barth syndrome. J Hum Genet. 47:229-231, 2002