

キサンチン尿症

検査コード番号：

ONJ-GT-607633

疾患の別名：

キサンチンオキシダーゼ欠損症タイプ I

MIM 番号：

#607633

臨床・生化学所見：

変異ホモ接合体の半数以上は無症状であるが、ヒポキサンチンとキサンチンの筋肉や関節への蓄積による筋肉痛、関節痛や尿路結石、血尿が散見される。

遺伝形式：

常染色体劣性

遺伝子名：

キサンチンオキシダーゼ (XO) (遺伝子座 2p23.1)

遺伝子診断の適応：

確定診断

遺伝子変異について：

多くはミスセンス変異

検査法：

キサンチンオキシダーゼのタンパク質翻訳領域に相当するエキソン 1~36 領域について以下の解析を行う：

- 1) WAVE 核酸フラグメント解析法によって、遺伝子変異を有するエキソンを検出
- 2) シークエンスによる遺伝子多型の同定

検査の感度：

約 90%以上に遺伝子多型を同定できる

費用：

115,000 円

所要日数：

15 週間

参考文献：

Sakamoto, N., Yamamoto, T., Moriwaki, Y., Teranishi, T., Toyoda, M., Onishi, Y., Kuroda, S., Sakaguchi, K., Fujisawa, T., Maeda, M., Hada, T., Identification of a new point mutation in the human xanthine dehydrogenase gene responsible for a case of classical type I xanthinuria. *Hum. Genet.*, 108: 279-283 (2001)

Kudo M., Moteki T., Sasaki T., Konno Y., Ujiie S., Onose A., Mizugaki M., Ishikawa M., Hiratsuka M., Functional characterization of human xanthine oxidase allelic variants. *Pharmacogenet. Genom.*, 18: 243-251 (2008)