

CDH23 遺伝子変異による難聴

検査コード番号：

GT-ONJ-605516

疾患の別名：

両側感音難聴、Usher 症候群

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#605516

臨床所見：

CDH23 遺伝子は、常染色体劣性遺伝形式をとる両側高度感音難聴の原因遺伝子として報告されている。また、Usher 症候群の原因遺伝子としても報告されている。

遺伝形式：

常染色体劣性

遺伝子名 (遺伝子座)：

CDH23 (DFNB12、10q-21-q22)

遺伝子診断の適応：

確定診断

遺伝子変異について：

点変異、欠失・挿入変異

検査法：

直接シーケンス法により、CDH23 遺伝子のエクソンおよびスプライス領域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

費用：

205,000 円

所要日数：

6 ヶ月

参考文献：

Wagatsuma M, Kitoh R, Suzuki H, Fukuoka H, Takumi Y, Usami S. Distribution and frequencies of CDH23 mutations in Japanese patients with non-syndromic hearing loss. Clin Genet. 72: 339-344. 2007