

COCH 遺伝子変異による難聴

検査コード番号：

GT-ONJ-603196

疾患の別名：

両側感音難聴

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#603196

臨床所見：

COCH 遺伝子は、常染色体優性遺伝形式をとり、めまいを伴う両側感音難聴の原因遺伝子として報告されている。

遺伝形式：

常染色体優性

遺伝子名 (遺伝子座)：

COCH (DFNA9、14q12-q13)

遺伝子診断の適応：

確定診断

遺伝子変異について：

点変異

検査法：

直接シーケンス法により、COCH 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：

55,000 円

所要日数：

4 ヶ月

参考文献：

Usami S, Takahashi K, Yuge I, Ohtsuka A, Namba A, Abe S, Fransen E, Patthy L, Otting G, Van Camp G. Mutations in the COCH gene are a frequent cause of autosomal dominant progressive cochleo-vestibular dysfunction, but not of Meniere's disease. Eur J Hum Genet. 11: 744-748, 2003