

COL9A1 遺伝子変異による難聴

検査コード番号：

GT-ONJ-120270

疾患の別名：

両側感音難聴、Stickler 症候群

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#120270

臨床所見：

COL9A1 遺伝子は、常染色体劣性遺伝形式をとる中等度感音難聴の原因遺伝子として報告されている。

遺伝形式：

常染色体劣性

遺伝子名 (遺伝子座)：

COL9A3 (20q13.3)

遺伝子診断の適応：

確定診断

遺伝子変異について：

点変異・欠失変異

検査法：

直接シーケンス法により、COL9A3 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：

105,000 円

所要日数：

4 ヶ月

参考文献：

Van Camp G, Snoeckx RL, Hilgert N, van den Ende J, Fukuoka H, Wagatsuma M, Suzuki H, Smets RM, Vanhoenacker F, Declau F, Van de Heyning P, Usami S. A new autosomal recessive form of Stickler syndrome is caused by a mutation in the COL9A1 gene. Am J Hum Genet. 79: 449-457, 2006