

## CRYM 遺伝子変異による難聴

検査コード番号：

GT-ONJ-123740

疾患の別名：

両側感音難聴

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#123740

臨床所見：

CRYM 遺伝子は、常染色体優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。

遺伝形式：

常染色体優性

遺伝子名 (遺伝子座)：

CRYM (DFNA40、16p13.11-p12.3)

遺伝子診断の適応：

確定診断

遺伝子変異について：

点変異

検査法：

直接シーケンス法により、CRYM 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：

50,000 円

所要日数：

4 ヶ月

参考文献：

Abe S, Katagiri T, Saito-Hisaminato A, Usami S, Inoue Y, Tsunoda T, Nakamura Y. Identification of CRYM as a candidate responsible for nonsyndromic deafness, through cDNA microarray analysis of human cochlear and vestibular tissues. *Am J Hum Genet.* 72: 73-82, 2003

Oshima A, Suzuki S, Takumi Y, Hashizume K, Abe S, Usami S. CRYM mutations cause deafness through thyroid hormone binding properties in the fibrocytes of the cochlea. *J Med Genet.* 43: e25, 2003