

BOR 症候群

検査コード番号：

GT-ONJ-601653

疾患の別名：

Branchio-Oto-Renal 症候群、BO 症候群

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#601653

臨床所見：

EYA1 遺伝子は、常染色体優性遺伝形式をとり、難聴、耳瘻孔、頸部瘻孔、中耳・内耳奇形、尿路奇形を伴う BOR 症候群の原因遺伝子として報告されている。随伴症状の表現型には個人差があることが報告されている。

遺伝形式：

常染色体優性、弧発 (*de novo* 変異)

遺伝子名 (遺伝子座)：

EYA1 (8q13.3)

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、*EYA1* 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：

75,000 円

所要日数：

4 ヶ月

参考文献：

Usami S, Abe S, Shinkawa H, Deffenbacher K, Kumar S, Kimberling WJ. *EYA1* nonsense mutation in a Japanese branchio-oto-renal syndrome family. *J Hum Genet.* 44: 261-265, 1999

Namba A, Abe S, Shinkawa H, Kimberling WJ, Usami SI. Genetic features of hearing loss associated with ear anomalies: PDS and *EYA1* mutation analysis. *J Hum Genet.* 46: 518-521, 2001

Fukuda S, Kuroda T, Chida E, Shimizu R, Usami S, Koda E, Abe S, Namba A, Kitamura K, Inuyama Y. A family affected by branchio-oto syndrome with *EYA1* mutations. *Auris Nasus Larynx.* S7-11, 2001