

## KCNQ4 遺伝子変異による難聴

検査コード番号：

GT-ONJ-603537

疾患の別名：

両側感音難聴

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#603537

臨床所見：

*KCNQ4* 遺伝子は、常染色体優性遺伝形式の遺伝形式をとる感音性難聴の原因遺伝子として報告されている。*KCNQ4* 遺伝子変異による難聴では、10 歳までに発症する進行性の中等度感音難聴を呈することが多い。

遺伝形式：

常染色体優性

遺伝子名 (遺伝子座)：

*KCNQ4* (DFNA2、1p34)

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、*KCNQ4* 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：

61,000 円

所要日数：

4 ヶ月

参考文献：

Akita J, Abe S, Shinkawa H, Kimberling WJ, Usami S. Clinical and genetic features of nonsyndromic autosomal dominant sensorineural hearing loss: *KCNQ4* is a gene responsible in Japanese. *J Hum Genet.* 46: 355-61, 2001

Van Camp G, Coucke PJ, Akita J, Franssen E, Abe S, De Leenheer EM, Huygen PL, Cremers CW, Usami S. A mutational hot spot in the *KCNQ4* gene responsible for autosomal dominant hearing impairment. *Hum Mutat.* 20: 15-19, 2002