

## NOG 遺伝子変異による難聴

検査コード番号：

GT-ONJ-602991

疾患の別名：

Proximal symphalangism(SYM-1)、Multiple synostoses syndrome(SYNS-1)、先天性アブミ骨固着症

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#602991

臨床所見：

NOG 遺伝子は、常染色体優性遺伝形式をとり、アブミ骨固着による伝音難聴と手足の近位端の関節硬直を伴う Proximal symphalangism 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)：

NOG (17q21-q22)

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、NOG 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：

35,000 円

所要日数：

4 ヶ月

参考文献：

Brown DJ, Kim TB, Petty EM, Downs CA, Martin DM, Strouse PJ, Moroi SE, Milunsky JM, Lesperance MM. Autosomal dominant stapes ankylosis with broad thumbs and toes, hyperopia, and skeletal anomalies is caused by heterozygous nonsense and frameshift mutations in NOG, the gene encoding noggin. Am J Hum Genet. 71: 618-624, 2002