

## TECTA 遺伝子変異による難聴

検査コード番号：

GT-ONJ-602574

疾患の別名：

両側感音難聴

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#602574

臨床所見：

TECTA 遺伝子は、常染色体優性遺伝形式、常染色体劣性遺伝形式の両方の遺伝形式の感音性難聴の原因遺伝子として報告されている。TECTA 遺伝子変異による難聴では軽度～中等度の U-型（皿型）の聴力像を呈することが多いが、聴力型にはバリエーションが多い。

遺伝形式：

常染色体優性・常染色体劣性

遺伝子名（遺伝子座）：

TECTA (DFNA8/DFNA12/DFNB21、11q22-q24)

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、TECTA 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：

85,000 円

所要日数：

4 ヶ月

参考文献：

Iwasaki S, Harada D, Usami S, Nagura M, Takeshita T, Hoshino T. Association of clinical features with mutation of TECTA in a family with autosomal dominant hearing loss. Arch Otolaryngol Head Neck Surg. 128: 913-917, 2002