

WFS1 遺伝子変異による難聴

検査コード番号：

GT-ONJ-606201

疾患の別名：

両側感音難聴、低音障害型感音難聴、Wolfram 症候群

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#606201

臨床所見：

WFS1 遺伝子は、常染色体優性遺伝形式をとり、低音障害型の聴力像を呈する進行性の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)：

WFS1 (DFNA6/14/38、4p16)

遺伝子診断の適応：

確定診断

遺伝子変異について：

点変異 (A716T 変異が高頻度で認められる)

検査法：

直接シーケンス法により、WFS1 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：

48,000 円

所要日数：

4 ヶ月

参考文献：

Fukuoka H, Kanda Y, Ohta S, Usami S. Mutations in the WFS1 gene are a frequent cause of autosomal dominant nonsyndromic low-frequency hearing loss in Japanese. J Hum Genet. 52:510-515, 2007