

奇形症候群

鰓弓耳腎 (Branchio-oto-renal : BOR) 症候群

1 . 概要

鰓弓耳腎 (Branchio-oto-renal (BOR)) 症候群は、頸瘻・耳瘻孔・外耳奇形などの鰓原性奇形、難聴、腎尿路奇形を 3 主徴とする症候群である。

2 . 疫学

わが国の推定患者数 (受療者数) は 250 人

3 . 原因

常染色体優性遺伝形式をとり、EYA1 遺伝子変異が約 40% の頻度で認められる。SIX1 遺伝子変異も原因のひとつであるが極めて頻度は低い。半数以上の症例では原因遺伝子は依然として不明である。

4 . 症状

頸瘻・耳瘻孔・外耳奇形などの鰓原性奇形、難聴、腎尿路奇形を 3 主徴とする。本症候群は先天性の高度難聴や小児期腎不全の重要な原因であり、小児高度難聴の約 2% を占めるとされている。鰓原性奇形、難聴のみを呈することもあり、同一家系内で同じ遺伝子変異を持つ場合でも、その表現型はさまざまであることが多い。

5 . 合併症

まれに先天性白内障を合併することがある。また、頸瘻・耳瘻孔などに感染を繰り返す場合がある。

6 . 治療法

先天性高度難聴に対しては補聴器装着や人工内耳。腎不全に進行した場合には、透析や腎移植が必要。頸瘻・耳瘻孔などに感染を繰り返す場合には瘻孔切除術を行う。

7 . 研究班

鰓弓耳腎 (BOR) 症候群の遺伝子診断法の確立と診療体制モデル構築に関する研究班