

鰓弓耳腎(Brancho-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

欧米での頻度は4万人に1人。わが国では推定3000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) 症候群の発症頻度調査と遺伝子診断法の確立に関する研究