

선천성난청 유전자(GJB2) 돌연변이 검사

선천성 난청의 주요 원인인 GJB2 돌연변이 검사를 신규 시행하오니 많은 관심 부탁드립니다.

■ 시행일자

2008년 04월 01일(화) 접수분부터

검사정보

보험코드	검사항목	검체 (mL)	검사법	검사일 및 소요일	의뢰가
노595 CZ623	선천성난청유전자(GJB2)돌연변이 SML 코드 : 27590,27591	EDTA Blood 1.0mL Blood Paper	Sequencing	월~금 5일	50,000원

선천성 난청질환은 신생아 500 - 600명 중 1명 정도의 높은 빈도로 발생합니다. 난청의 원인은 크게 비유전적인 원인과 유전적인 원인으로 분류하는데, 현재 현대의학의 발달로 인하여 염증이나 감염의 비유전적인 난청 요인이 감소하고, 상대적으로 유전성 난청의 발생률이 증가하는 추세입니다. 유전성 난청의 대부분은 청각장애만을 나타내는 비증후군성 난청 (Non-syndromic)으로 상염색체 열성유전이 75~85% 정도를 차지하는데 이중 50%가 GJB2유전자의 돌연변이에 의한 것으로 알려져 있습니다. 하지만 유전성 난청을 유발하는데 관련된 유전자는 매우 다양하여 그 중 GJB2에 의한 유전성 난청을 선별한다는 것은 GJB2 변이에 의한 난청 외의 다른 선천성 난청을 선별하지 못할 수 있으므로 GJB2 유전자 검사만으로 모든 선천성 난청을 설명할 수는 없습니다.

본 검사는 선천성 난청을 조기에 발견하여 치료시기를 앞당겨 그 효과를 극대화하고자 시행합니다. 유전성 난청을 출생 직후, 또는 출생 6개월 이전에 발견하여 재활치료를 받는 경우, 정상 어린이에 근사한 어휘력을 획득할 수 있으며, 고도 난청의 경우 인공와우이식술을 받아 상당한 효과를 기대할 수 있습니다.