

(9) ワルデンプルグ症候群

【診断基準】

必須症状

先天性感音難聴

前眼部白髪または虹彩異色症

診断を支持する所見

内眼角と頬点の側方転位

鼻根部の拡大

十分条件

PAX3, MITF, SOX10, EDNRB, EDN3, SNAI2 遺伝子に変異を認める

【重症度分類】

以下の重症度分類において3 高度難聴以上を対象とする。

聴覚障害：

0 25 dBHL 未満（正常）

1 25 dBHL 以上 40 dBHL 未満（軽度難聴）

2 40 dBHL 以上 70 dBHL 未満（中等度難聴）

3 70 dBHL 以上 90 dBHL 未満（高度難聴）

4 90 dBHL 以上（重度難聴）

※500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳（良聴耳）の値で判断。