



MALATTIE MONOGENICHE  
SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Perdita dell'udito mitocondriale non sindromica

# Perdita dell'udito mitocondriale non sindromica

Una patologia che causa la perdita dell'udito a causa di varianti patogene in alcuni geni del DNA mitocondriale.

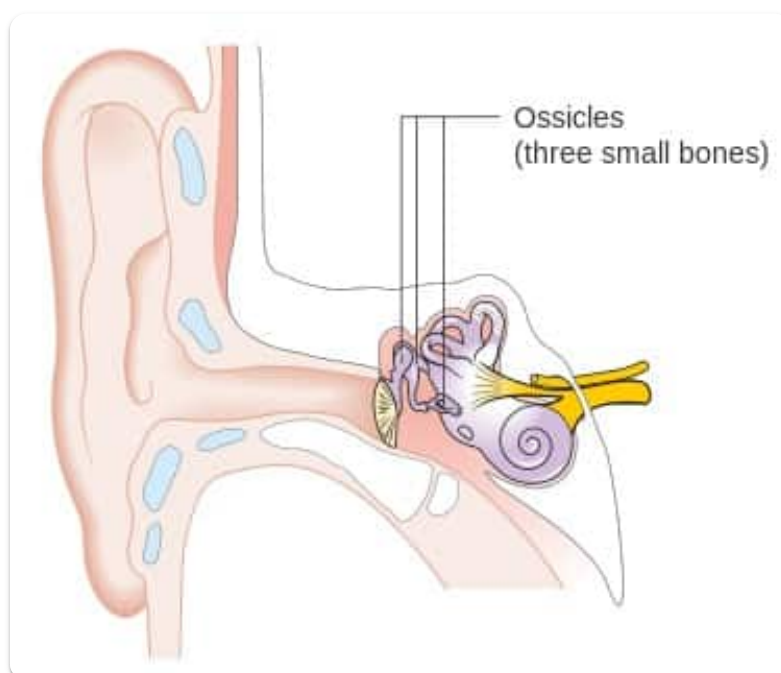
Il risultato è

Variante assente

La perdita dell'udito è una patologia comune e si stima che nel 50% dei casi sia dovuta alla genetica. Comporta alterazioni del DNA nucleare e del DNA mitocondriale.

La sordità non sindromica è una perdita parziale o totale dell'udito non associata ad altri segni e sintomi. Le cause sono complesse, con più di 90 geni identificati come coinvolti. A seconda dell'origine genetica, ne esistono diversi tipi, tra cui la sordità mitocondriale. Il DNA mitocondriale alterato viene ereditato dalle madri a tutti i figli, non dai padri affetti.

Uno dei geni comunemente mutati nella sordità mitocondriale non sindromica è il 12S rRNA e la variante più frequentemente rilevata è m.1555A>G.



## Sintomi

La perdita dell'udito in entrambe le orecchie (bilaterale) è di solito grave-profonda ed è indotta dal trattamento con antibiotici aminoglicosidi e si verifica da giorni a settimane dopo la somministrazione del farmaco (anche di una singola dose). Questi antibiotici includono: gentamicina, tobramicina, amikacina, kanamicina o streptomycin.

Sono stati riportati casi di individui portatori di varianti patogene associate a questo tipo di sordità che possono sviluppare la patologia senza essere stati esposti agli aminoglicosidi, ma i tempi di insorgenza e la gravità della malattia sono molto variabili, anche tra i membri portatori della stessa famiglia.

## Gestione della malattia

Si può ricorrere ad apparecchi acustici, a terapie con logopedisti (programmi educativi per ipoacusici) e all'impianto cocleare. La stimolazione acustico-elettrica può essere utilizzata nei casi in cui l'udito non è completamente perso.

## Relazione tecnica

### Varianti analizzate

SNP

rs267606617

GEN O REGIONE

12S RNA (MTRNR1)

GENOTIPO

AA

*Per ottenere i risultati, vengono valutate le varianti considerate patogene secondo i database pubblici di riferimento, come ClinVar. La tecnica utilizzata è la genotipizzazione con un chip di DNA (Global Screening Array personalizzato di Illumina®).*

La presenza della mutazione m.1555A>G nel gene 12S rRNA del DNA mitocondriale è associata alla sordità non sindromica e alla sordità indotta dagli aminoglicosidi (un tipo di antibiotici battericidi). Questa variante è stata identificata nello 0,6-12% delle persone con problemi di udito, a differenza dello 0,1-0,3% della popolazione generale. Gli individui con questa mutazione di solito superano il test uditivo neonatale, ma sviluppano un'ipoacusia permanente e profonda dopo il trattamento con aminoglicosidi, anche quando i livelli di farmaco rientrano nel range terapeutico. La penetranza è incompleta, vale a dire che non tutti gli individui con la variante sono colpiti allo stesso modo, ma il rischio di perdita dell'udito è significativamente più alto con l'esposizione agli aminoglicosidi che senza esposizione.

Gli studi indicano che dopo l'esposizione agli aminoglicosidi, la maggior parte delle persone portatrici della variante, quasi il 100%, sviluppa sordità. La manifestazione clinica è influenzata dal grado di eteroplasmia (diverse proporzioni di genomi mitocondriali mutati presenti in ogni cellula, tessuto o paziente), dal grado di eteroplasmia (diverse proporzioni di genomi mitocondriali mutati presenti in ogni cellula, tessuto o paziente), dal grado di eteroplasmia e dal grado di eteroplasmia; Il grado di eteroplasmia (diversa proporzione di genomi mitocondriali mutati presenti in ogni cellula, tessuto o

paziente), i fattori ambientali e altri modificatori genetici (ad esempio, la presenza di mutazioni in altri geni che possono aumentare il rischio di ipoacusia, come il gene GJB2).

## Bibliografia

[Chai Y, Sun L, Pang X, et al.](#) Identification of both MT-RNR1 m.1555A>G and bi-allelic GJB2 mutations in probands with non-syndromic hearing loss. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2014 Apr;78(4):614-7.

[Lu J, Qian Y, Li Z, et al.](#) Mitochondrial haplotypes may modulate the phenotypic manifestation of the deafness-associated 12S rRNA 1555A>G mutation. *Mitochondrion.* 2010 Jan;10(1):69-81.

[Mohamed WKE, Arnoux M, Cardoso THS, et al.](#) Mitochondrial mutations in non-syndromic hearing loss at UAE. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2020 Nov;138:110286.

Mitochondrial mutations in hearing loss.

[Usami SI, Nishio SY.](#) Nonsyndromic Hearing Loss and Deafness, Mitochondrial. 2004 Oct 22 [updated 2018 Jun 14]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023.

### Limiti dello studio

*L'analisi non copre tutte le possibili varianti nei geni correlati alle malattie monogeniche. Pertanto, l'assenza e la presenza di varianti non escludono la possibilità di essere portatori di altre varianti non analizzate in questa sede.*

*Il test tellmeGen™ non è una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa avere un impatto sulla tua salute e/o in caso di sintomi, dovresti consultare il tuo medico.*

## Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Acquista

Servizio genetico personalizzato



[Consulenza genetica](#)

[Suscettibilità genetica](#)

**tellmeGen™**

[Blog di genetica](#)

[Chi siamo](#)

[Contatti distributori](#)

## Termini e condizioni

[Gestione dei cookie](#)

[Politica dei resi](#)

[Politica sulla privacy](#)

[Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test](#)

[Termini legali](#)

[Documento di consenso legale](#)

[Domande frequenti](#)



*"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."*

*Gruppo di medici TellmeGen*

► [Spagna](#)

► [Stati Uniti](#)

► [Regno Unito](#)

► [Germania](#)



- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile
- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

