



VN

VN



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.

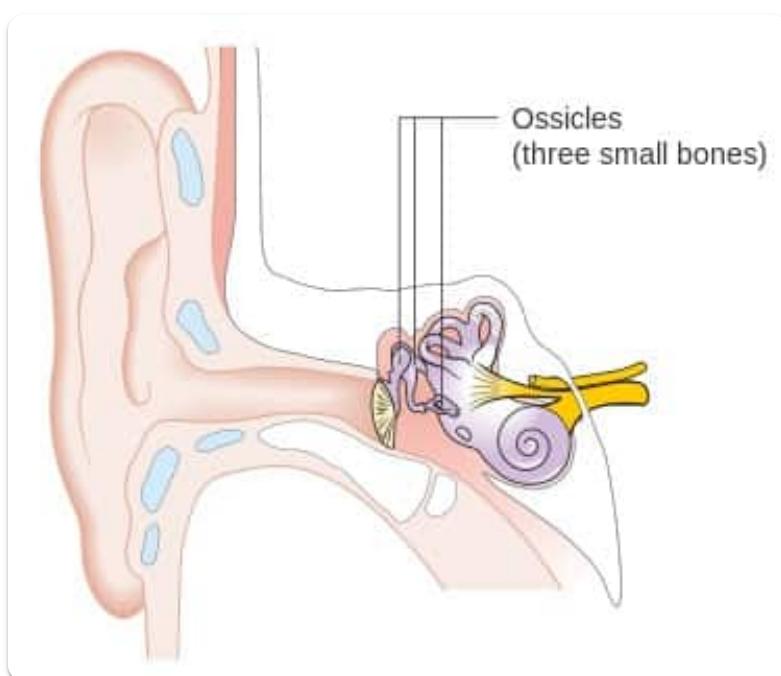
Il risultato è

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 streptomicina.

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

