



VN

VN



MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Sindrome di Pendred

Sindrome di Pendred

È considerata la forma più comune di sordità sindromica che si verifica in concomitanza con un ingrossamento della tiroide o gozzo, con o senza ipotiroidismo. Il gene solitamente interessato è SLC26A4, che produce una proteina di trasporto degli ioni nell'orecchio interno e nella tiroide.

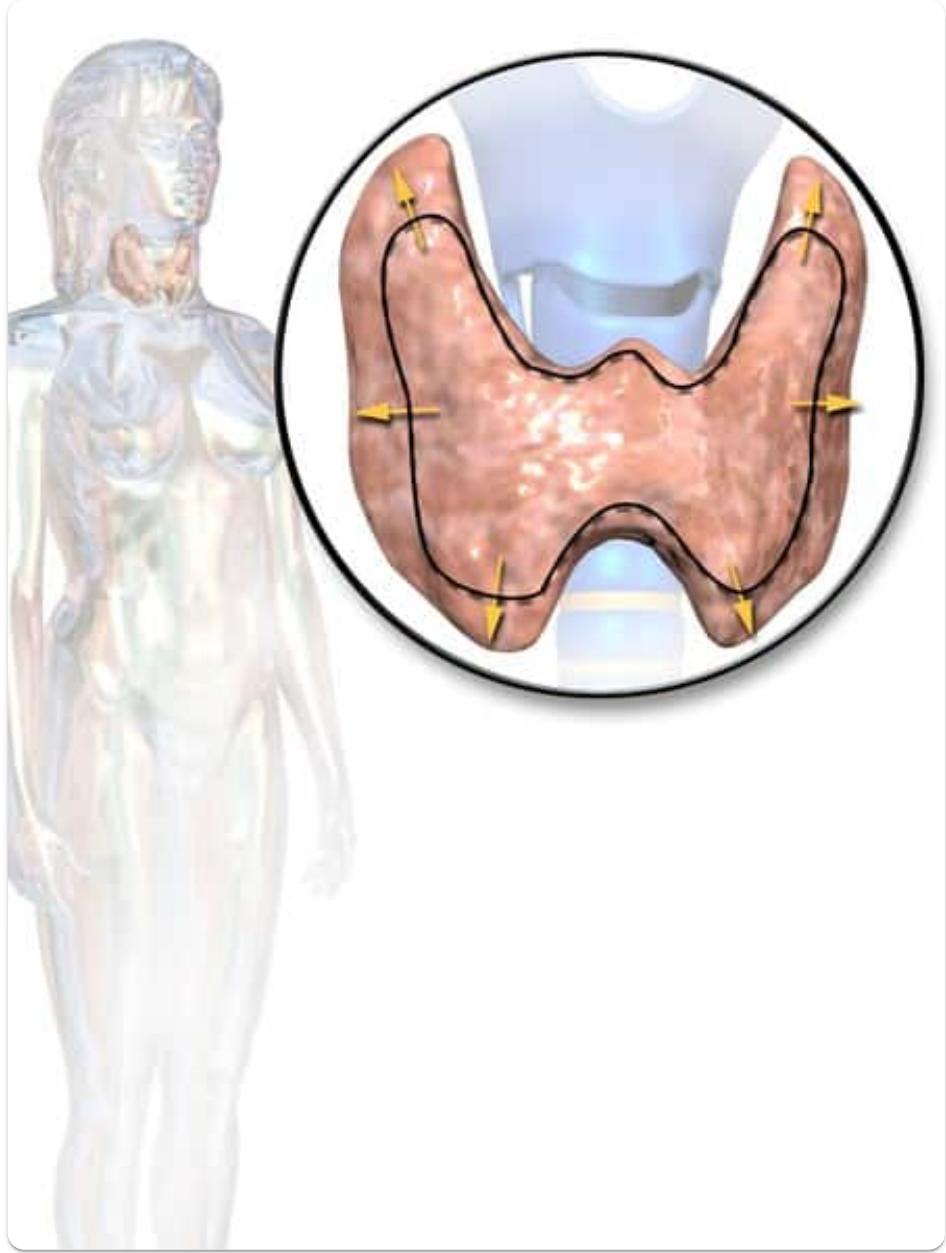
Il risultato è

Variante assente

La sindrome di Pendred è una patologia caratterizzata da ipoacusia neurosensoriale bilaterale e gozzo tiroideo con o senza ipotiroidismo.

La maggior parte dei pazienti con la sindrome di Pendred presenta mutazioni omozigoti o eterozigoti composte nel gene SLC26A4 che codifica per la pendrina, una proteina espressa nelle cellule epiteliali dell'orecchio interno, della tiroide, del rene e dei bronchi. La pendrina agisce facilitando il trasporto di iodio, cloruro e bicarbonato nelle cellule.

La sindrome di Pendred rappresenta fino al 10% di tutti i casi di ipoacusia congenita e la sua prevalenza è stimata in 1-9 casi ogni 100.000 abitanti. La sindrome di Pendred è quindi la causa più comune di sordità sindromica.



Sintomi

L'ipoacusia sensoriale, di solito bilaterale, è presente in tutti i pazienti con la sindrome di Pendred e di solito compare prima che il bambino sviluppi il linguaggio. In rari casi si sviluppa progressivamente nell'infanzia. Il deficit si manifesta con una mancanza di reazione ai suoni o con un ritardo nello sviluppo del linguaggio. Si verificano malformazioni dell'orecchio interno, come l'acquedotto vestibolare allargato e l'ipoplasia cocleare.

L'ingrossamento della tiroide è presente in più della metà dei casi e di solito progetdisce tra l'infanzia e l'adolescenza fino al gozzo multinodulare. Tuttavia, lo sviluppo del gozzo è molto variabile, anche nei membri affetti della stessa famiglia, e dipende, in parte, dall'apporto nutrizionale di iodio.

Gestione della malattia

La gestione della sindrome di Pendred si concentra sulla riduzione dei sintomi. I pazienti affetti dalla sindrome di Pendred devono essere seguiti da un'équipe multidisciplinare per valutare i problemi di udito (a volte sono necessari impianti cocleari, dispositivi che stimolano il nervo acustico), monitorare la funzione tiroidea (in alcuni casi è necessario un trattamento farmacologico o un intervento chirurgico) e offrire consulenza genetica.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs397516432

GEN O REGIONE

SLC26A4

GENOTIPO

TT

SNP

rs28939086

GEN O REGIONE

SLC26A4

GENOTIPO

AA

SNP

rs397516417

GEN O REGIONE

SLC26A4

GENOTIPO

II

SNP

rs80338848

GEN O REGIONE

SLC26A4

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®).

Le mutazioni nel gene SLC26A4 sono una delle cause più comuni di ipoacusia ereditaria e sono responsabili sia della sindrome di Pendred sia della forma autosomica recessiva-4 non sindromica di sordità (chiamata DFNB4) che causa anche l'allargamento dell'acquedotto vestibolare dell'orecchio.

Le mutazioni nel gene SLC26A4 sono una delle cause più comuni di ipoacusia ereditaria e sono responsabili sia della sindrome di Pendred sia della forma autosomica recessiva-4 non sindromica di sordità (chiamata DFNB4) che causa anche l'allargamento dell'acquedotto vestibolare dell'orecchio.

In questa sede analizziamo la variante predominante nei pazienti caucasici chiamata c.1001+1G>A e altre varianti del gene SLC26A4 frequenti in questa popolazione, come la c.412G>T (p.V138F), c.1246A>C (p.T416P), c.707T>C (p.L236P) y c.626G>T (p.G209V).

La variante c.412G>T (p.V138F) è stata collegata in più studi alla sindrome di Pendred. È stato dimostrato che questa variante influisce sulla localizzazione subcellulare della pendrina, inducendola a essere trattenuta nel reticolo endoplasmatico e a raggiungere la sua destinazione, dove esercita la sua funzione di canale di trasporto degli ioni, correttamente nella membrana cellulare. La c.412G>T è maggiormente diffusa in Germania e nella Repubblica Ceca. Sono state descritte anche altre varianti che determinano la ritenzione della pendrina nella retina, come la c.1151A>G (p.E384G).

Le mutazioni c.2168A>G (p.H723R) e c.919-2A>G (anch'essa discussa qui) sono le due varianti più frequenti nei pazienti dell'Asia orientale. Altre varianti, predominanti in Cina, sono c.1226G>A (p.R409H), c.1229C>T (p.T410M) e c.2027T>A (p.L676Q).

La variante c.1334T>G (p.L445W) è stata segnalata anche in associazione con la sindrome di Pendred ed è particolarmente prevalente in Irán.

Bibliografia

[Garabet Diramerian L, Ejaz S.](#) Pendred Syndrome. 2022 Jun 27. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan-.

[Tawalbeh M, Aburizeg D, Abu Alragheb BO, et al.](#) SLC26A4 Phenotypic Variability Influences Intra- and Inter-Familial Diagnosis and Management. Genes (Basel). 2022 Nov 23;13(12):2192.

[Tian Y, Xu H, Liu D et al.](#) Increased diagnosis of enlarged vestibular aqueduct by multiplex PCR enrichment and next-generation sequencing of the SLC26A4 gene. Mol Genet Genomic Med. 2021 Aug;9(8):e1734.

[Mol Genet Genomic Med. 2021 Aug;9\(8\):e1734.](#)

[Wémeau JL, Kopp P.](#) Pendred syndrome. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab. 2017 Mar;31(2):213-224.

[Wémeau JL, Kopp P.](#)

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



