



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

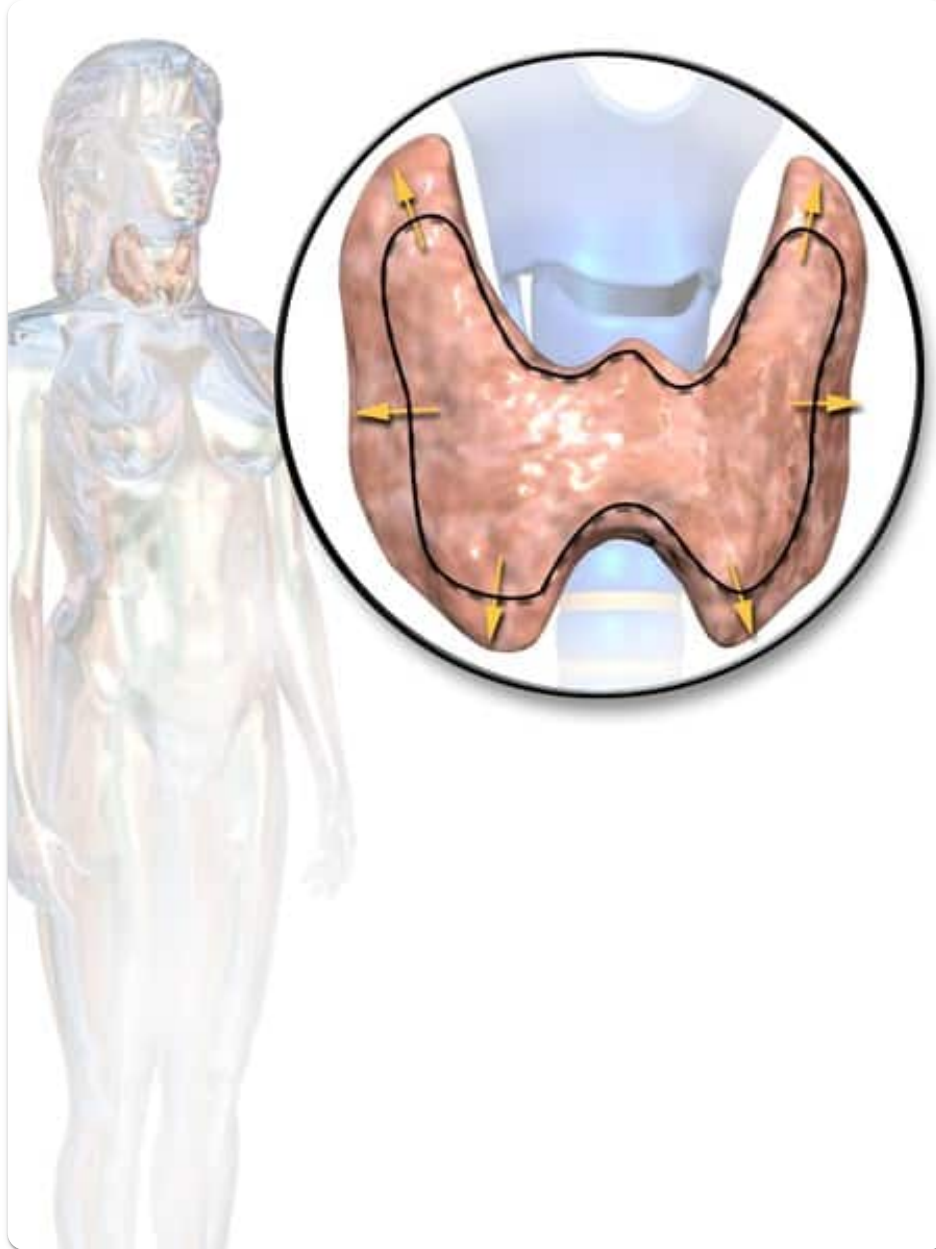
Variante assente

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 progredisce 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

