



VN



VN



MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Sordità non sindromica autosomica recessiva, DFNB1

Sordità non sindromica autosomica recessiva, DFNB1

Un tipo di sordità che compare alla nascita ed è causata dalla presenza di varianti patogene nel gene GJB2 che codifica per la connexina 26, una proteina espressa in varie strutture dell'orecchio interno.

Il risultato è

Variante assente

La perdita dell'udito è il difetto sensoriale più comune, che colpisce da una a tre persone ogni 1.000 nascite, e la metà dei casi è attribuibile a fattori genetici. La sordità autosomica recessiva non sindromica, o DFNB1 (da "ipoacusia e sordità non sindromica") colpisce il 70% dei neonati con deficit uditivo congenito ereditario ed è caratterizzata da un'ipoacusia parziale o completa.

Sono stati identificati più di 90 geni, la maggior parte dei quali è coinvolta nello sviluppo e nella funzione dell'orecchio interno e la cui alterazione è associata a qualche forma di sordità sindromica e non sindromica, o a entrambe. Tuttavia, nella popolazione caucasica, le mutazioni nel gene GJB2, che codifica per la connexina 26, sono responsabili del 60% dei casi di ipoacusia neurosensoriale autosomica recessiva non sindromica in tutto il mondo.



Sintomi

Lipoacusia non sindromica e la sordità DFNB1 sono presenti fin dalla nascita e non sono progressive, cioè non peggiorano nel tempo. Il grado di sordità è molto variabile tra gli individui, anche tra i membri affetti della stessa famiglia, ed è classificato in 4 categorie fenotipiche: lieve, moderata, grave e profonda. Gli studi indicano che la gravità dipende dall'effetto delle mutazioni della proteina connexina 26 presenti nei pazienti.

Gestione della malattia

L'uso di apparecchi acustici; l'iscrizione a programmi educativi appropriati; la considerazione di un intervento chirurgico (impianto cocleare) per migliorare l'udito nelle persone profondamente sordite. Tuttavia, questi dispositivi, che cercano di simulare il funzionamento dell'orecchio interno, non ripristinano un udito normale.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs104894396

GEN O REGIONE

GJB2

GENOTIPO

CC

SNP

rs28931594

GEN O REGIONE

GJB2

GENOTIPO

CC

SNP

rs786204690

GEN O REGIONE

GJB2

GENOTIPO

GG

SNP

rs111033420

GEN O REGIONE

GJB2

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®).

Il gene GJB2 codifica per la proteina gap junction beta 2, o connexina 26, che fa parte di complessi molecolari che comunicano tra le cellule dell'orecchio interno e consentono il passaggio di sostanze essenziali per soddisfare le esigenze nutrizionali e mediano la segnalazione cellula-cellula.

Le mutazioni c.35del (p.Gly12fs) e c.167del (p.Leu56fs) del gene GJB2 introducono uno stop precoce che genera una proteina tronca o assente, un meccanismo molecolare comune della malattia. Entrambe sono state riportate sia in omozigosi che in eterozigosi composta in combinazione con altre mutazioni e le varianti che producono la proteina tronca sono più frequenti nei fenotipi più gravi.

La variante c.35del (p.Gly12fs) è la variante patogena più comune di GJB2 nelle popolazioni europee, nordafricane, brasiliene e statunitensi, mentre la c.167del è particolarmente diffusa negli ebrei Ashkenazi. Le varianti tipiche delle popolazioni asiatiche/etiche, qui analizzate, includono c.235del (p.Leu79fs), c.109G>A (p.Val37Ile), c.71G>A (p.Trp24Ter) e c.427C>T (p.Arg143Trp).

Bibliografia

[Mishra S, Pandey H, Srivastava P, et al.](#) Connexin 26 (GJB2) Mutations Associated with Non-Syndromic Hearing Loss (NSHL). Indian J Pediatr. 2018 Dec;85(12):1061-1066.

[Smith RJH, Jones MKN.](#) Nonsyndromic Hearing Loss and Deafness, DFNB1. 1998 Sep 28 [updated 2016 Aug 18]. 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.

[Yang H, Luo H, Zhang G, et al.](#) A multiplex PCR amplicon sequencing assay to screen genetic hearing loss variants in newborns. BMC Med Genomics. 2021 Feb 27;14(1):61.

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.

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



"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

