



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 sorde. 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 trunca 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 trunca 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, brasiliane e statunitensi, mentre la c.167del è particolarmente diffusa negli ebrei Ashkenazi. Le varianti tipiche delle popolazioni asiatiche, 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



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



