

Diagnosticul molecular al surdității nonsindromice recesive



CRISTINA DRAGOMIR
Biolog principal
Doctorand
Specialitatea
Genetică
Genetic Lab

Creșterea numărului de persoane afectate de surditate, dar și de costurile imense pentru tratament și îngrijire, constituie una dintre problemele de sănătate publică ale societății moderne. Deși afectează toate grupele de vârstă, efectele cele mai severe le are surditatea infantilă, pentru că antrenează tulburări ale limbajului, ale dezvoltării intelectuale și psihoafective. În România se estimează că există aproximativ 2 milioane de persoane care au funcția auditivă alterată, incidența hipoacuziei fiind de 1,25 cazuri la 1000 de nou-născuți.

Surditatea este un defect neperceptibil la naștere, copiii hipoacuzici având un comportament asemănător cu al oricărui copil cu auz normal. În lipsa unui program de screening, vârsta medie la care părinții se adresează specialistului pentru problemele auditive ale copilului este de aproximativ 18,8 luni, vârsta la care se face confirmarea diagnosticului de surditate este de aproximativ 26,0 luni, iar vârsta medie pentru prescrierea unei proteze auditive este de 30,3 luni.

Vârsta depistării surdității este decisivă pentru posibilitatea recuperării auzului și integrarea copilului în viața socială. Investigațiile obișnuite de screening efectuate pacienților care nu prezintă alte simptome asociate surdității, în majoritatea cazurilor, nu pot preciza etiologia hipoacuziei. Luând în considerare aceste aspecte, este necesar ca investigațiile obișnuite de screening audiologic să fie asociate și cu testarea genetică.

În cazul surdității recesive sunt implicate două gene mutante, câte una moștenită de la fiecare părinte. Persoanele care au o genă normală și o genă cu mutație recesivă nu sunt afectate, dar pot transmite copiilor mutația. 50-70% dintre persoanele cu surditate izolată, neasociată cu alte probleme de sănătate, prezintă mutații la nivelul genei pentru sinteza proteinei numită conexina 26.


Aproximativ 85% dintre surditățile nonsindromice transmise după modul autozomal recesiv sunt cauzate de mutații la nivelul genelor conexinelor 26 (GJB2) și 30 (GJB6) din structura cromozomului 13, locusul DFNB1 („Deafness,

Neurosensory, Autosomal Recessive – Nonsyndromic Hearing Loss and Deafness”). Cele două conexine participă la formarea joncțiunilor intercelulare din urechea internă, în special la nivelul cohleei, având au rol în transportul și menținerea unui nivel optim al ionilor de K^+ . Mutațiile acestor gene produc alterarea joncțiunilor gap și întrerup transformarea semnalului mecanic în semnal electric. Până în prezent au fost descrise peste 100 mutații în gena conexinei 26, cea mai frecventă mutație în populația din Europa fiind 35delG. La nivelul conexinei 30 două mutații sunt considerate a fi implicate în surditatea nonsindromică, și anume Δ GJB-D13S1830 și Δ GJB-D13S1854 (GJB - „Gap Junction Protein”).

Ca urmare a faptului că în România, spre deosebire de majoritatea țărilor europene, nu există laboratoare pentru diagnosticarea genetică a surdității, în laboratorul nostru a fost inițiat un proiect de testare genetică pentru detectarea mutațiilor implicate în surditatea nonsindromică recesivă. Testarea genetică permite o diagnosticare precoce, oferind posibilitatea unui tratament alternativ, precum recuperarea auzului prin protezare auditivă analogică, digitală sau implant cohlear. Depistarea purtătorilor mutațiilor este foarte importantă pentru acordarea unui sfat genetic corect privind posibilitatea de transmitere a acestora la descendenți.

GENETIC LAB

Ghencea Business Center – etaj 3
B-dul Ghencea, Nr. 43 B, București, Sector 6
Tel: 021-337.15.82 Fax: 021-413.14.23
Mobil: 0732.123.304/0747.225.341
office@geneticlab.ro
www.geneticlab.ro



GENETIC LAB

Laborator Profesional de Analize Genetice

- cariotip fetal din lichid amniotic, sânge, măduvă, vilozități coriale etc.;
- teste pentru sindrom: Down, Edwards, Patau, (FISH, QF-PCR);
- teste pentru: boli genetice / infertilitatea masculină / paternitate / predispoziția la cancer / screening prenatal pentru riscul de sindrom Down, Edwards și defecte de tub neural (test combinat, triplu test etc);
- determinare cantitativă și genotipare: HBV, HCV, CMV, EBV, VZV, HSV, HPV, HDV, Parvovirus, Toxoplasma, Chlamydia (RT-PCR) etc.

GHENCEA BUSINESS CENTER – Etaj 3
B.dul GHENCEA, Nr. 43B, Bucuresti, Sector 6

Tel: 021 - 337.15.82 0732.123.304 0747.225.341
Fax: 021 - 413.14.23 0732.123.305 0747.225.342

email: office@geneticlab.ro

www.geneticlab.ro