

CONNEXINA-26, 30DELG
(AUTOSOMAL RECESSIVE NON-SYNDROMIC HEARING LOSS, GJB2, DFNB1)

PATOGENOSI

Nei paesi industrializzati la sordità ha una forte componente genetica con circa il 60% dei casi di origine ereditaria ed il restante sporadica. Clinicamente si distingue la sordità pre-linguale (congenita, incidenza 1/1000) da quella post-linguale.

La ARNSHL (autosomal recessive non-syndromic hearing loss), definita come mancanza d'udito senza altre manifestazioni cliniche, rappresenta circa l'80% dei casi di sordità ereditaria, il 20% rimanente si divide in autosomale dominante (circa 15-20%) o trasmessa con il cromosoma X (1-5%). Mutazioni sul gene GJB2, presente sul cromosoma 13 e codificante per la "gap-junction protein" connexina 26 (che permette il passaggio di piccole molecole e di acqua attraverso cellule adiacenti), sono responsabili per la metà dei casi di ARNSHL come anche di 35-40% dei casi sporadici. Tra le mutazioni identificate nelle popolazioni studiate, la 30delG è quella più frequente nella popolazione caucasica, con l'eccezione delle popolazioni Askenazi dove vi è una prevalenza della mutazione 167delT.

Studi recenti hanno postulato un coinvolgimento del GJB2 nella progressiva perdita di udito negli adulti. Infatti le mutazioni sul gene della connexina-26 non solo sono responsabili della sordità congenita, ma sono anche coinvolte nella patofisiologia delle malattie degenerative del sistema uditivo periferico, come la perdita progressiva dell'udito (presbiacusì) o dei difetti della coclea.

TEST

Messa in evidenza della mutazione 30delG sul gene GJB2 tramite PCR ed analisi di restrizione.

PRELIEVO

Sangue EDTA, 5 ml.

ESECUZIONE

Giornaliera.

COSTO

Secondo tariffario federale delle analisi (2230.03) TP 105.



Ulteriori informazioni o referenze bibliografiche possono essere richieste al laboratorio.