

ФИО
Пол: Муж
Возраст: 1 год
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 09.08.2021
Дата поступления образца: 10.08.2021
Врач: 23.09.2021
Дата печати результата: 25.09.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Нейросенсорная несиндромальная тугоухость, ген GJB2	не обнаружено	Протестировано наличие мутаций: с.35delG, с.-23+1G>A (IVS1+1G>A), с.101T>C (p.Met34Thr), с.167delT, с.235delC, с.313_326del14, с.358_360delGAG (p.Glu120del), del(GJB2-D13S175). Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., 2020 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в гене GJB2, приводящих к возникновению несиндромальной рецессивной тугоухости (профиль № 7963). Около 75% всех случаев наследственной тугоухости относятся к рецессивным несиндромальным нарушениям слуха (РННС) или **рецессивной несиндромальной тугоухости**.

*При рецессивном типе наследования ребенок получает от каждого из родителей один и тот же вариант гена, который вызывает данную форму нарушения слуха. «Рецессивный» ген проявляется лишь в паре с другим таким же геном и вызывает тугоухость. При этом **родители ребенка** не страдают нарушением слуха, так как они имеют один нормальный вариант данного гена в паре генов, полученных от своих родителей. Тем не менее, они **являются носителями гена рецессивной несиндромальной глухоты**.*

Таким образом, у ребенка может быть нарушение слуха, тогда как его родители и все другие родственники могут иметь нормальный слух в любом возрасте.

Причем в таких семьях у слышащих родителей могут родиться несколько детей с наследственным снижением слуха.

Под несиндромальной формой тугоухости понимают то, что снижение слуха не сопровождается другими признаками или заболеваниями других органов и систем, которые передавались бы по наследству вместе с глухотой.

*Наиболее часто при несиндромальной рецессивной тугоухости выявляют мутации в **гене коннексина-26 (GJB2)**. Только одно изменение в этом гене, которое обозначается как **мутация 35delG**, отвечает за 51% всех случаев врожденной и ранней детской тугоухости. Известны и другие изменения в этом гене. Благодаря проведенным исследованиям известно, что в нашей стране один из 46 жителей является носителем мутации 35delG.*

При рецессивной несиндромальной тугоухости мутации обнаруживаются также в генах EYA4, GJB3, GJB6, SLC26A4, DFNB1.

В образце ДНК обследуемого выполнено секвенирование по Сэнгеру экзонов 1, 2 и экзон-интронных соединений гена GJB2, а также поиск протяженных делеций 101 kb del(GJB2-D13S175) (NC_000013.10: g.20,757,021_20,858,394del) и 309 kb del(GJB6-D13S1830) (NC_000013.10:g.20,797,177_21,105,945) в локусе DFNB1 методом аллель-специфичной MLPA.

Данные мутации в гене GJB2 не выявлены.

ДНК	Ф.И.О.	ген GJB2
d.5411.1		N

Полученный результат не подтверждает диагноз рецессивной несиндромальной тугоухости у обследуемого, но и не исключает его, так как возможно наличие мутаций в других генах (GJB3, GJB6, SLC26A4, DFNB1 и др.), приводящих к несиндромальной тугоухости.

Теоретически возможно также наличие у обследуемого синдромальной формы тугоухости или несиндромальной с другим типом наследования (аутосомно-доминантным или X-сцепленным – встречаются существенно реже, чем рецессивные формы).

Если не точной уверенности в диагнозе, но есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, целесообразно решить вопрос о проведении экзомного секвенирования, позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе

генов. В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данное исследование в настоящее время не проводится.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

Рекомендовано:

1. Осмотр врачом-генетиком для исключения синдромальных форм тугоухости.
2. В ООО «Независимая лаборатория «ИНВИТРО» возможно проведение исследования в других генах (GJB3, GJB6, DFNB1 – профили №№ 7953, 7954, 7955).

Желательно обсудить с лечащим врачом вопрос о том, насколько целесообразно проведение данных исследований.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача