

**ФИО**

**Пол:** Муж  
**Возраст:** 10 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 07.07.2022  
Дата поступления образца: 07.07.2022  
Врач: 30.07.2022  
Дата печати результата: 30.07.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Нейросенсорная несиндромальная тугоухость ч.м.GJB2	<b>СМ.КОММ</b>	Мутация выявлена. 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.**, 2012 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью выявления наиболее частых мутаций в генах, приводящих к возникновению наследственной формы тугоухости (профиль № 7961GJB2).

*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**.*

*Патогенные варианты в гене **GJB6** чаще всего вызывают редкую аутосомно-доминантную форму нейросенсорной тугоухости. Ген GJB6 кодирует белок коннексин-30, участвующий в построении щелевых контактов наряду с коннексином-26. Белок выполняет схожую функцию, участвуя в поддержании гомеостаза ионов K<sup>+</sup> в перилимфе внутреннего уха. Данная форма тугоухости является врожденной и имеет большую вариабельность тяжести проявлений. Наибольшую клиническую значимость имеют протяженные делеции гена GJB6.*

*Также существуют формы тугоухости, имеющие сцепленное с полом наследование. До 50% из этих форм развиваются при наличии патогенных вариантов в гене **POU3F4** и приводят к формированию X-сцепленной нейросенсорной тугоухости. Одноименный кодируемый белок представляет собой транскрипционный фактор, участвующий в развитие органов внутреннего уха. Делеции в этом регионе могут затрагивать как кодирующие области, так и локализоваться в регуляторных регионах, нарушая синтез белка с гена **POU3F4**. Данное исследование позволяет выявлять делеции гена **POU3F4**.*

*Кроме того, ответственным за аутосомно-доминантную форму заболевания является ген **WFS1**, ассоциированный с характерной низкочастотной формой тугоухости. Гомозиготные варианты в данном гене вызывают редкое состояние - синдром Вольфрама. Состояние включает в себя прогрессирующую прогрессирующую нейродегенерацию, формирование диабета и атрофии зрительного нерва до подросткового возраста.*

В образце ДНК обследуемого проведён поиск патогенных вариантов в 5-и генах, мутации в которых часто встречаются при наследственной форме тугоухости. Результаты исследования представлены в таблице.

Ген	Тип мутации	Результат
<b>GJB2</b>	<b>c.35delG</b>	<b>Мутация выявлена в гомозиготном состоянии!</b>
<b>GJB2</b>	<b>c.101T&gt;C (p.Met34Thr)</b>	Мутация не выявлена

<b>GJB2</b>	c.-23+1G>A (IVS1+1G>A)	Мутация не выявлена
<b>GJB2</b>	c.167delT	Мутация не выявлена
<b>GJB2</b>	c.235delC	Мутация не выявлена
<b>GJB2</b>	c.313_326del14	Мутация не выявлена
<b>GJB2</b>	c.358_360delGAG (p.Glu120del)	Мутация не выявлена
<b>GJB2</b>	Протяженные делеции/дупликации	Мутация не выявлена
<b>GJB3</b>	Протяженные делеции/дупликации	Мутация не выявлена
<b>GJB6</b>	Протяженные делеции/дупликации	Мутация не выявлена
<b>POU3F4</b>	Делеции/дупликации	Мутация не выявлена
<b>WFS1</b>	Делеции/дупликации	Мутация не выявлена

**Выявлена мутации c.35delG в гомозиготном состоянии (вариант mut/mut), что подтверждает диагноз наследственной аутосомно-рецессивной несиндромальной тугоухости у обследуемого.**

Оба родителя мальчика с высокой степенью вероятности являются носителями данной мутации.

Вероятность повторных случаев рождения в семье детей с аналогичным заболеванием составляет 25%.

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

**Рекомендовано:**

1. Консультация врача-генетика для решения вопроса о том, кому ещё из родственников желательно пройти обследование на носительство мутации в гене GJB2 (при обращении в направлении желательно указать выявленные мутации).

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача