



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.
Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

ПАЦИЕНТ: **Договор:**
Фамилия:

Имя:
Отчество:
Пол:
Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутаций в гене GJB2 (Cx26)

Метод и оборудование: Автоматическое секвенирование

Результат

Выявлена мутация 35 delG в гетерозиготном состоянии.
Генотип N/35delG

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: _____



И.И. Скибо/



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

18-037 Коннексин 26 (GJB2) (все мутации)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
GJB2 <i>Gap Junction protein, Beta-2;</i> <i>Connexin 26</i> OMIM ID: 121011	Мутации кодирующей белок последовательности гена GJB2	NN Мутация не выявлена	NM Мутация в гетерозиготном состоянии	MM Мутация в гомозиготном состоянии

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Более 80% всех случаев наследственных форм нарушения слуха связано с несиндромальной нейросенсорной тугоухостью. Она обусловлена повреждением чувствительных нервных клеток внутреннего уха, слухового нерва и центральных образований слуховой системы. Частой причиной наследственной несиндромальной тугоухости и глухоты является мутационное повреждение генов белков-коннексинов. Большое значение в развитии тугоухости имеет ген GJB2, который кодирует коннексин 26 (Cx26). Этот трансмембранный белок участвует в образовании межклеточных контактов в тканях внутреннего уха, отвечающих за передачу сигналов между клетками, которые участвуют в восприятии звука. Основой в развитии патологий слуха при мутациях в гене GJB2 является первичное отсутствие в тканях улитки белка коннексина 26. Поэтому функция органа слуха на клеточном уровне, в зависимости от типа мутации, в разной степени нарушается либо совсем утрачивается.

Рождение ребенка с нарушением слуха можно предупредить, проверив родителей на носительство мутаций в гене GJB2. Если у человека обнаруживается гетерозиготное носительство мутации (один аллель гена поврежден, второй аллель нормальный), то мутация никак не проявляется (носитель здоров). Но учитывая, что заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу, то в случае, когда в генотипе плода встретятся две мутации гена GJB2, унаследованные от родителей (гетерозиготных носителей мутации), вероятность рождения ребенка с нарушением слуха будет составлять 25%. Поэтому при обнаружении гетерозиготного носительства мутации у родителя рекомендуется консультация генетика. Генетический скрининг новорождённых на мутации в гене GJB2 способствует раннему выявлению наследственных патологий слуха и, следовательно, ранней реабилитации.

В гене GJB2 выявляются как мутации, инактивирующие ген, которые приводят к преждевременному прекращению синтеза белка и имеют значительные, тяжелые последствия на тканевом уровне, приводят к дегенерации и полностью нарушают функцию органа, так и неинактивирующие мутации. Наличие в генотипе двух инактивирующих мутаций соответствует самым тяжелым нарушениям слуха. Наиболее часто встречающейся мутацией является 35delG (делеция одного нуклеотида гуанина (G) в позиции 35 последовательности ДНК гена GJB2), отвечающая за половину всех случаев врождённой и ранней нейросенсорной тугоухости в европейской популяции. Для гомозигот по мутации 35delG гена GJB2 характерна врождённая тяжелая тугоухость, начинающаяся проявляться с рождения до первого, реже второго года жизни. Менее тяжело она может проявляться в компаунд-гетерозиготном состоянии (гетерозиготы по мутации 35delG в сочетании с гетерозиготностью по любой другой мутации гена GJB2). Носители двух не 35delG-мутаций имеют еще менее выраженное проявление заболевания.

Второй вид мутаций – неинактивирующие ген миссенс-мутации, приводящие к замене одной аминокислоты в последовательности белка, что отражается на его функции. При таких мутациях структура коннексиновых каналов может быть сформирована правильно, но они оказываются функционально неполноценными (или изменяется их проницаемость). В результате чего наблюдаются менее выраженные нарушения слуха.

Мутации в гене GJB2 также ассоциированы с различными синдромами: синдром Фовинкеля, синдром Барта-Памфри, синдром KID (Keratitis-ichthyosis-deafness syndrome).

Поиск мутаций в гене GJB2 следует проводить для подтверждения диагноза "врождённая несиндромальная тугоухость", а также при менее тяжелых формах тугоухости и при поздней манифестации заболевания для выявления его генетической составляющей. При планировании беременности, если в семье среди родственников есть случаи изолированного нарушения слуха с рождения (или с детства), необходимо пройти генетическое исследование на носительство мутации гена GJB2 для расчета риска заболевания у будущего ребёнка.

Возможные генотипы

- N (норма)/N (норма) – мутации не обнаружены
- N (норма)/M (мутация) – выявлена гетерозиготная мутация, скрытое носительство (при аутосомно-рецессивном наследовании)
- M (мутация)/M (мутация) – выявлена гомозиготная мутация; подтверждение тугоухости, ассоциированной с геном коннексина 26

Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

**ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.
ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!**