

ANALIZA GENA ZA KONGENITALNU SENZONEURALNU GLUHOĆU

(koneksin 26 - GJB2 i koneksin 30 - GJB6)

KONGENITALNA SENZONEURALNA GLUHOĆA

Oštećenje sluha najčešći je senzorni poremećaj pri kojem rano, prirođeno oštećenje sluha nepovoljno djeluje na razvoj govora i spoznajnih procesa. Incidencija prirođenog oštećenja sluha iznosi 1-4/1000 novorođene djece u različitim populacijama. U oko polovice slučajeva oštećenje sluha je nasljedno, od čega se trećina javlja u sklopu različitih sindroma (sindromska gluhoća), a u dvije trećine slučajeva gluhoća je jedini simptom (nesindromska gluhoća).

Najčešća mutacija, značajna za autosomno recesivnu kongenitalnu senzonerálnu gluhoću (engl. Nonsyndromic Hearing Loss and Deafness, DFNB1) je delecija nukleotida gvanina na mjestu 35 (35delG) u genu GJB2 za koneksin 26. Kodirajuća sekvenca gena sastoji se od 681 bp i prevodi se u protein od 226 aminokiselina. Gen se nalazi na kromosomu 13q11-12. Za DFNB1 značajna je i mutacija u genu GJB6 za koneksin 30 (delGJB6-D13S1830) smještenom na kromosomu 13q12.

METODA ANALIZE:

PCR, gel-elektroforeza

NALAZ:

Mutacija	Genotip		
35delG	+/+	+/-	-/-
delGJB6-D13S1830	+/+	+/-	-/-

- nema mutacije

+ mutacija je prisutna

**ZA MOLEKULARNO-GENETIČKU ANALIZU POTREBNO JE 6 mL VENSKE KRVI
(EDTA antikoagulans)**

NALAZ JE GOTOV ZA 5 - 10 DANA