

Dvě kazuistiky dědičných poruch sluchu detekovaných masivním paralelním sekvenováním

Martin Schwarz¹, Renáta Michalovská¹, Miroslav Fišer¹, Mária Šenkeříková¹, Milan Macek jr.², Radka Kremlíková Pourová²

¹PRENET - prenatální diagnostika a genetika, název obchodní společnosti: Laboratoře lékařské genetiky, s.r.o.; ²Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a Fakultní nemocnice Motol, Praha

Úvod: Dědičné poruchy sluchu jsou častým sensorickým deficitem s odhadovanou prevalencí 1 až 2 na 1000 novorozenců. Vzhledem k nedávnému rapidnímu rozvoji sekvenačních metod roste množství dětských i dospělých pacientů, u kterých postupně odhalujeme genetické příčiny jejich onemocnění.

Cíle: Zde prezentujeme dvě kazuistiky: AD děděná porucha sluchu na podkladě varianty v genu TBC1D24 u otce a syna, a AR děděná porucha sluchu na podkladě variant v genu OTOF u dítěte.

Metodika: Metodou masivního paralelního sekvenování byly vyšetřeny geny spojené s poruchou sluchu. Metodou Sangerova sekvenování byla vyšetřena segregace variant v rodinách.

Výsledky: V prvním případě byla u otce a syna prokázána heterozygotní varianta c.448G>A genu TBC1D24. V druhém případě byly u dítěte nalezeny dvě heterozygotní varianty: c.2215-1G>T a c.3413C>T genu OTOF, ve vzájemné pozici cis.

Závěr: Nalezené varianty představují vzácnější dědičné poruchy sluchu. Vyšetřování pouze lokusu DFNB1 není dostatečné, nutností je užití NGS panelů či klinického exomu. Zejména starší pacienti s projevy poruch sluchu v adolescenci nebo časně dospělosti jsou výrazně podvyšetřováni.