

Kuulmislangus – GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4 ja WFS1 deletsioonid, duplikatsioonid ja GJB2 põhimutatsioonid (MLPA)

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9487 www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Kaasasündinud või lapseas väljakujunevat kurtust esineb keskmiselt 1 lapsel 1000-st, neist pooltel juhtudel on tegemist päriliku defektiga. Pärilikest kuulmislangustest vaid viiendiku moodustab sündroomne haigusvorm (kahjustus hõlmab ka teisi organeid) ja 80%-l mittesündroomne haigusvorm, mille korral on kahjustatud vaid sisekõrv.

Mittesündroomne kuulmislangus on päranduvuselt väga heterogeenne: 80% on autosoom-retsessiivset (AR) tüüpi, 20 % on autosoom-dominantset tüüpi, 1-2% X-liitelise pärandumistüübiga ning mitokondriaalset tüüpi kurtused.

Enamus AR tüüpi mittesündroomsest kuulmislangusest (60–80%) on põhjustatud muutustest GJB2 ehk konneksiin 26 (Cx26) geenis ([OMIM 121011](http://omim.org/entry/121011)). Eestis on leitud varase algusega kuulmislangusega lastest 43%-l muutus GJB2 geenis.

Konneksiin 26 geeni kõige sagedasemaks muutuseks on mutatsioon c.35delG (80% GJB2 mutantsetest alleelidest), teiste muutuste sagedused jäävad 1–2% piiresse või on kirjeldatud üksikjuhtudena. Kuulmispuue võib c.35delG homosügootse mutatsiooniga patsientidel varieeruda mõõdukast kuni sügava kuulmislanguseni ning kuulmislanguse aste võib erineda ka ühe pere piires. Eestis on uuritud c.35delG kandlust üldpopulatsioonis (üks c.35delG kandja 22 inimese kohta).

Uuritavad muutused

- eksonite deletsioonid ja duplikatsioonid GJB2, GJB3, GJB6, WFS1 ja POU3F4 geenides
- 6 sagedasemat kuulmislangusega seotud muutust GJB2 geenis (c.35delG, c.235delC, c.167delT, c.101T>C, IVS1+1G>A ja c.313del14)

Vajadusel on võimalik uuringuid jätkata analüüsiga "Geenipaneeli sekveneerimine (NGS, 6700 geeni)".

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Elektroonse tellimise võimaluse puudumisel tuleb koos uuritava materjaliga saata molekulaardiagnostika laborisse ka täidetud tellimisleht [Kuulmislangus – GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4 ja WFS1 deletsioonid, duplikatsioonid ja GJB2 6 põhimutatsiooni \(MLPA\)](https://www.kliinikum.ee/geneetikakeskus/molekulaardiagnostika), mis on leitav aadressil <https://www.kliinikum.ee/geneetikakeskus/molekulaardiagnostika>.

Katsuti	Ver: K2E/K3E-katsuti (lilla kork) Koetükid: steriilne katsuti (1,5 mL või suurem)
Analüüsitav kogus	4–10 mL (täiskasvanud) 2–5 mL (lapsed)
Säilivus	Veri +4 °C üks nädal. NB! Mitte külmutada!

Teiste uuringumaterjalide osas konsulteerida geneetikakeskuse arstidega.

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, analüüsi valmimisaeg 2–3 nädalat alates laborisse saabumisest.

Analüüsimeetod: MLPA (SALSA MLPA P163_GJB_WFS1)

Vastuse vorm: genotüüp ja interpretatsioon

Näidustus

Kuulmislanguse diferentsiaaldiagnostika.

Muudetud 20.10.2022

Ülle Murumets/Tiina Kahre