

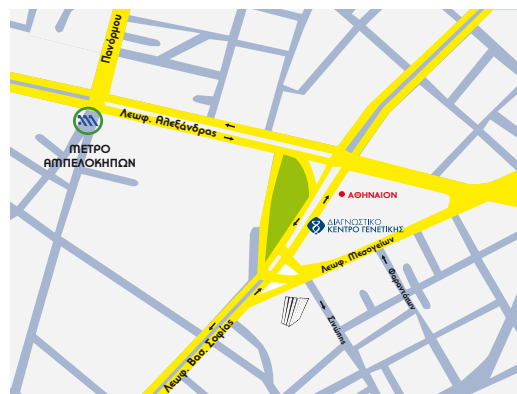


Η βαρνηκοΐα είναι γενικά μία από τις συχνότερες παθήσεις που εκδηλώνονται στην παιδική ηλικία με συχνότητα περίπου 1/1.000 γεννήσεις. Διακρίνεται σε επίκτητη (οφείλεται σε περιβαλλοντικούς παράγοντες, αλλά και σε λοιμώξεις του εμβρύου π.χ. τοξόπλησμα, ερυθρά, κυτταρομεγαλοϊός), σε αγνώστου ακόμα αιτιολογίας και γενετικά-κληρονομούμενη.

Η γενετική βαρνηκοΐα μπορεί να είναι μέρος ενός συνδρόμου (πάνω από 400 σύνδρομα περιλαμβάνουν διαταραχές της ακοής) και μη-συνδρομική, ακολουθώντας και τους τρεις πιθανούς τύπους κληρονομικότητας: υπολειπόμενη, επικρατή και φυλοσύνδετη.

Η μη-συνδρομική βαρνηκοΐα και ειδικότερα η μορφή που εκδηλώνεται πριν την ανάπτυξη της γλωσσικής επικοινωνίας στα παιδιά, είναι σε ποσοστό >50% γενετικό νόσημα, που οφείλεται κύρια σε μεταλλάξεις υπολειπόμενου χαρακτήρα με μεγάλη συχνότητα φορέων στον πληθυσμό.

Είναι πολύ σημαντικό για τη σωστή διαχείριση των ασθενών, αλλά και για την γενετική καθοδήγηση σε μελλοντικές κτήσεις, να μπορούμε να διαχωρίσουμε τις κληρονομικές μορφές της βαρνηκοΐας από τις επίκτητες (μη-γενετικές) μορφές. Αυτό επιτυγχάνεται με συνδυασμό διάφορων κλινικών εξετάσεων που θα κάνει ο ειδικός ωτορινολαρυγγολόγος, αλλά και με αντίστοιχες γενετικές εξετάσεις.



Βασ. Σοφίας 120, 11526 Αθήνα

T/ 2107705010 • 2107756588

T/ 2107705125 • 2104177919

F/ 2107705011

info@intergenetics.eu

www.intergenetics.eu



© InterGenetics 2013

## ΒΑΡΗΚΟΪΣ ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΚΑΙ ΓΕΝΩΜΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ



- ✓ *ο μέχρι σήμερα γενετικός έλεγχος ήταν επιλεκτικός, ατελής και συχνά δαπανηρός, ελέγχοντας ένα-ένα γονίδιο και συχνά χωρίς επιτυχή κατάληξη*
- ✓ *ο μαζικός γενωμικός έλεγχος όλων των γνωστών γονιδίων σήμερα οδηγεί με ένα μόνο βήμα στην επιτυχή κι οριστική διάγνωση.*

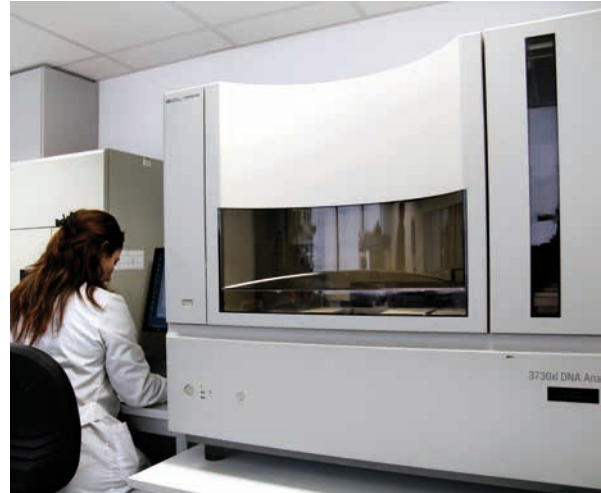
Περισσότερα από 100 γονίδια υπολογίζεται ότι ενέχονται στη βαρνηκοΐα. Ωστόσο, μεταλλάξεις σε δύο από αυτά τα γονίδια, της κοννεξίνης 26 (GJB2) και της κοννεξίνης 30 (GJB6), αντιπροσωπεύουν ποσοστό περισσότερο από 65% της μη-συνδρομικής βαρνηκοΐας και περίπου 35% της σποραδικής μορφής, με συχνότητα φορέων στον γενικό πληθυσμό 1/33. Πρακτικά αυτό σημαίνει ότι περίπου 1/7 παιδιά που πάσχουν γενικά από βαρνηκοΐα φέρουν μεταλλάξεις στα παραπάνω δύο γονίδια. Μάλιστα, συγκεκριμένα για το γονίδιο της κοννεξίνης 26 (Cx26), μια μετάλλαξη που ονομάζεται 35delG ανιχνεύεται σε συχνότητα ~90% των παθολογικών μεταλλάξεων του γονιδίου και με συχνότητα φορέων στο γενικό πληθυσμό περίπου 3,5% (1/28 άτομα).

## Εργαστηριακός έλεγχος

Ο μοριακός γενετικός έλεγχος των γονιδίων GJB2 και GJB6 είναι ο πρώτος και βασικός έλεγχος, που πρέπει να εκτελείται σε άτομα με μη-συνδρομική βαρνηκοΐα. Η διάγνωση βασίζεται στον έλεγχο μεταλλάξεων όλου του γονιδίου connexin26 (GJB2), με πλήρη ανάγνωση της αλληλουχίας του DNA (DNA sequencing), καθώς και στον πλήρη έλεγχο ελλείψεων/αναδιπλασιασμών του γονιδίου connexin 30 (GJB6), με αποτέλεσμα να καλύπτεται ποσοστό >99% των μεταλλάξεων της αυτοσωματικής υπολειπόμενης μη-συνδρομικής βαρνηκοΐας DFNB1.

## Γενωμικός έλεγχος βαρνηκοΐας – ανάλυση >80 γονιδίων που σχετίζονται με διάφορες μορφές βαρνηκοΐας

Σε περίπτωση κατά την οποία ο παραπάνω έλεγχος δεν αποκαλύψει τη γενετική αιτία της βαρνηκοΐας σήμερα μπορούμε να εφαρμόσουμε στα εργαστήρια του Κέντρου μας το μαζικό έλεγχο μεταλλάξεων σε περισσότερα από 80 γονίδια, που έχουν συσχετισθεί με όλες τις μορφές βαρνηκοΐας, ελέγχοντας γονίδια, που σχετίζονται με συνδρομικές, αλλήλα και μη-συνδρομικές μορφές της νόσου.



## Πως εκτελείται ο γενωμικός έλεγχος της βαρνηκοΐας και σε πόσο χρόνο ολοκληρώνεται η εξέταση

Η εξέταση εκτελείται με τη μέθοδο next generation sequencing (NGS) σε ειδικό αναλυτή Genome Analyzer και με τη βοήθεια σύνθετων και εξειδικευμένων εργαλείων πληροφορικής. Η εξέταση γενικά ολοκληρώνεται σε 2-3 μήνες.

## Γιατί είναι χρήσιμος ο γενωμικός έλεγχος της βαρνηκοΐας;

Ειδικότερα στην απώλεια ακοής στην παιδική ηλικία, εκτός από την ιατρική παρέμβαση, η πρώιμη εκπαιδευτική παρέμβαση είναι απαραίτητη για τη φυσιολογική ανάπτυξη του λόγου και της γλώσσας. Επιπλέον, ακόμη και η βαριά απώλεια ακοής μπορεί να αποκατασταθεί πολύ αποτελεσματικά με ακουστικά βαρνηκοΐας ή κοχλιακά εμφυτεύματα. Οι στρατηγικές που εφαρμόζονται για το γενετικό έλεγχο έχουν ως στόχο την ακριβή και αποτελεσματική ταυτοποίηση των γενετικών αιτιών και τα αποτελέσματα χρησιμοποιούνται:

- 1) για περαιτέρω επεξήγηση της αιτίας,
- 2) για πρόβλεψη των ακουστικών χαρακτηριστικών,
- 3) για πρόληψη της νόσου στην οικογένεια,
- 4) για τη διαχείριση των συμπτωμάτων, καθώς και
- 5) για τον προσδιορισμό της θεραπείας.

Η αναγνώριση του συγκεκριμένου μηχανισμού αλλοίωσης των κυττάρων στο εσωτερικό του αυτιού μέσω του γενετικού ελέγχου, αναμφίβολα διευκολύνει την ανάπτυξη και την εισαγωγή νέων και εξειδικευμένων θεραπειών για διαφορετικά είδη βαρνηκοΐας. Λόγω αυτών των ιδιαίτερων χαρακτηριστικών της νόσου, ο γενετικός έλεγχος στη βαρνηκοΐα έχει εξαιρετικά υψηλή αξία στην ιατρική πρακτική και χωρίς αυτόν πρακτικά δεν έχει ολοκληρωθεί η διάγνωση της νόσου.

## Γενετική συμβουλή

Η σωστή κλινική γενετική εκτίμηση του περιστατικού και η γενετική συμβουλή, τόσο πριν όσο και μετά την εξέταση, είναι απαραίτητη προϋπόθεση, ώστε να καθορισθεί η σωστή στρατηγική του εργαστηριακού ελέγχου και να μπορέσουν να αποδοθούν σωστά οι έννοιες του πάσχοντος και του φυσιολογικού.