

**Název vyšetření:** Prelinguální hluchota - vrozená nesyndromová ztráta sluchu: stanovení mutací v kódující sekvenci genu pro Connexin 26 a intronové mutace IVS1+1G>A

**Popis:**

Ztráta sluchu, případně částečná hluchota, je nejčastější lidskou smyslovou vadou. Může být vrozená nebo získaná. Vrozená nebo také prelinguální ztráta sluchu postihuje každého tisíceho novorozence a zhruba 60% případů je geneticky determinováno. Většina genetických forem je podložena monogenně, s různým typem dědičnosti. Z toho 80% geneticky podmíněných nesyndromových (izolovaných) ztrát sluchu se dědí autozomálně recesivně (AR). Asi u poloviny pacientů s AR typem dědičnosti jsou příčinou mutace v genu GJB2 (gap junction beta-2 protein), který je umístěn na třináctém chromozomu, v oblasti 13q12. Je to gen pro transmembránový protein connexin 26 (Cx26), který je důležitou součástí transmembránových kanálů vnitřního ucha. V evropské populaci se vyskytuje jedna prevalentní mutace v tomto genu – 35delG. Pro rómskou populaci je zase typická mutace W24X.

V naší laboratoři jsme schopni odhalit všechny mutace v kódující sekvenci genu GJB2. Zároveň vyšetřujeme mutaci IVS1+1 G to A v nekódující části genu, která je třetí nejčastější mutací u pacientů v ČR.

**Jednotky:** -

**Referenční hodnoty:**

Negat. - negativní = nemutovaný homozygot = *wild type* = *wt / wt*;

Heteroz. – heterozygot = *wt / mut*;

Homozyg. - mutovaný homozygot = *mut / mut*;

**Odběr:**

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K<sub>3</sub>EDTA nebo citrátem sodným
- Krev nesmí být odebrána do heparinu!
- Pro molekulárně genetické vyšetření stačí jedna malá zkumavka krve (2 ml).
- Odběr není třeba provádět na lačno!
- Odebraný biologický materiál je třeba skladovat při 4–8 °C, pokud není bezprostředně po odběru zaslán do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů.
- Pokud se předpokládá delší uskladnění biologického materiálu před odesláním do laboratoře, je vhodné odebraný biologický materiál zamrazit.

**Biologický materiál:** nesrážlivá periferní krev

**Provádí se:** 1x za 14 dnů

**Doba odezvy:** 20 pracovních dnů