



ГЛУВОСТ

Што е глувост:

- Глувост или оштетување на слухот е состојба во која поединци делумно или целосно ја губат можноста да ги примаат и препознаат фреквенциите на звукот кој вообичаено може да го слушнат други лица
- Висината на оштетувањето на слухот се определува според јачината (мерена во децибели (dB)). Оштетувањето може да се подели на благо, умерено, тешко и целосно или глувост
- Пореметувањето на слухот е најчесто сензорно преметување кај луѓето
- Приближно 1 на 1000 новороденчиња е афекторано со тешка или целосна глувост
- Дополнително, 1 на 1000 деца прогресивно го губи слухот во тек на раното детство
- Со возраста оштетувањето на слухот прогресивно се зголемува, така да повеќе од 50% од лицата над 80 години се афектирани со одреден степен на оштетување на слухот

Типови и причинители на глувоста:

Во развиените земји генетските фактори завземаат доминантна улога во етиологијата на глувоста.

Во случај кога глувоста се јавува во комбинација на други манифестации со препознатлив фенотип, станува збор за синдромска наследна глувост. Доколку глувоста се јавува како изолиран симптом, кога не е поврзано со други системски пореметувања тогаш тоа се нарекува несиндромско оштетување на слухот - НСОС. НСОС учествува со 70% од генетските видови на глувост. НСОС се пренесува автозомно рецесивно (80%), автозомно доминантно (20%), Х-врзано (2%) и како митохондријална глувост (2%). Автозомно рецесивните форми на глувост најчесто се вродени и предлингвални, додека автозомно доминантните форми на глувост се пост-лингвални и прогресивни.

Генетската основа на глувоста е извонредно комплексна. До денес, утврдени се 42 различни гени инволвирани во автозомно рецесивна форма на губење на слухот. Мутации во некои гени како *GJB2*, *MYO7A*, *CDH23*, *OTOF*, *SLC26A4*, *TMC1*, се честа причина за глувост и рутински се скринираат кај лица со оштетен слух. Мутации во други гени пак, се извонредно ретки, а некои се објавени како причина за глувост кај само една до две фамилии.

Анализи кои се спроведуваат во ИЦГИБ „Георги Д. Ефремов“

Утврдување на точкати мутации/мали делеции/инсерции во <i>GJB2</i> генот со метод на секвенционирање	Цена (МКД)
Ототоксична глувост (Анализа на 5 најчести мутации во митохондријалната ДНК)	7.500
Утврдување на точкати мутации/мали делеции/инсерции во <i>SLC26A4</i> генот со метод на секвенционирање	5.000
Утврдување на точкати мутации/мали делеции/инсерции во <i>OTOF</i> генот со метод на секвенционирање	25.000
Утврдување на точкати мутации/мали делеции/инсерции во <i>OTOF</i> генот со метод на секвенционирање	25.000

Генетско тестирање:

Утврдувањето на генетските основи на губењето на слухот е од витално значење за терапија на пациентите и генетско советување кај нивните фамилии. Поради тоа генетското тестирање се препорачува како интегрален дел од клиничката евалуација на децата со трајно оштетување на слухот

Иако во етиологијата на слушното оштетување постои голема генска хетерогеност, мутациите во *GJB2* генот, лоциран во DFNB1 локусот (13q12), се главна причина (50%) за предлингвална, несиндромска рецесивна форма на глувост. Во *GJB2* генот откриени се повеќе од 100 различни мутации со различна застапеност зависно од етничката припадност. Во белата популација најчеста промена е 35delG, додека W24X е честа кај ромската популација.

Пендред синдром, е најчесто синдромско оштетување на слухот кое се наследува автозомно рецесивно, а е поврзано со пореметувања во развојот на кохлеата, сензонеурална глувост и дифузно зголемување на тироидета (гушавост).

Мутации во митохондријалната ДНК (mtDNA), особено мутациите во MTRNR1 и MTTT1 генот исто така се утврдени како причина за сензорно неурална глувост како синдромска така и несиндромска, како и аминокликозидно индуцирана глувост (прогресивна глувост која се јавува како резултат на земање на ототоксични лекови)

OTOF ген-поврзана глувост (DFNB9) се клинички се манифестира во два облика: билатерална тешка до целосна несиндромската глувост и, помалку често како аудиторна неуропатија.

Важност на генетското тестирање:

- Точно утврдување на причината на оштетувањето на слухот кај пациентот
- Намалување на потребата од понатамошни скапи тестови
- Основа за клиничка прогноза и предвидување на подоцнежни медицински компликации
- Препорака за лекување и долгорочно медицинско следење, особено кај новороденчињата
- Дефинитивна информација потребна за соодветно генетско советување во фамилијата

Литература:

1. Online Mendelian Inheritance in Man, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>; # 121011 (GAP JUNCTION PROTEIN, BETA-2; GJB2) # 274600 (PENDRED SYNDROME; PDS, SLC26A4) # 601071 (DEAFNESS, AUTOSOMAL RECESSIVE 9; DFNB9)
2. Sukarova Stefanovska E., Momirovska A., Cakar M., Efremov G.D. GJB2 mutations in non syndromic hearing loss in the Republic of Macedonia. Balkan Journal of Medical Genetics, 2009, 12(2):11-17
3. Sukarova Stefanovska E., Cakar M., Filipce I., Plaseska Karanfilska D. Genetics of nonsyndromic hearing loss in the Republic of Macedonia. BJMG, 15, Suppl., 2012