<u>Vyšetření genu *STRC*</u>

Poruchy sluchu jsou v současnosti jednou z nejčastějších vrozených vad. Těžké, vrozené poruchy sluchu se vyskytují s incidencí cca 1/1 000 novorozenců. Až 75 % poruch sluchu je v současné době podmíněno geneticky. Přibližně 80 % dědičných poruch nebo ztrát sluchu vykazuje autosomálně recesivní dědičnost, jedná se zejména o těžké a vrozené formy.

Vedle variant v genu *GJB2* (vyšetření máme rovněž v nabídce) jsou v ČR druhou nejčastější genetickou příčinou izolovaných poruch sluchu kauzální varianty v genu *STRC*. Varianty v genu *STRC* jsou asociovány s autosomálně recesivní nesyndromickou hluchotou DFNB16. Porucha sluchu je izolovaná a zpravidla lehčí (nejčastěji jde o mírnou až středně těžkou nedoslýchavost). Patogenní varianta genu *STRC* byla prokázána u cca 5,4 % všech vyšetřených pacientů a u 14,5 % pacientů ve skupině s familiárním výskytem. Nejčastěji se jedná o delece zasahující kódující oblast genu *STRC* (70 % pacientů s DFNB16), eventuálně o rozsáhlé delece v oblasti dlouhého raménka chromosomu 15 zahrnující region genu *STRC*, případně společně s přilehlými oblastmi obsahujícími gen *CATSPER*, který je odpovědný za motilitu spermií (37 % pacientů s DFNB16).

Nabízíme vyšetření genu *STRC* pomocí metody MLPA (multiple ligation-dependent probe amplification), která je určená k detekci delecí a duplikací většího rozsahu ve vyšetřované oblasti. Součástí detekčního kitu jsou i vybrané úseky genu *CATSPER2*, *OTOA*, které jsou odpovědné za syndrom infertility spojený s hluchotou (deafness-infertility syndrom, DIS) a autosomálně recesivní hluchotu DFNB22, resp. použitá detekční souprava detekuje delece celých genů *STRC* a *CATSPER2* zodpovědných za 100 % genetických příčin DIS. V případě hluchoty DFNB16 a DFNB22 může být touto soupravou zachyceno 68 % a 57 % genetických příčin onemocnění, resp. vyšetření slouží k potvrzení klinické diagnózy DIS, DFNB16 a DFNB22. Vyšetření metodou MLPA v regionu *STRC, CATSPER2* a *OTOA* je rovněž doporučeno ke screeningu inzercí/delecí před vyšetřením panelu genů asociovaných s poruchou sluchu pomocí NGS.

<u>Komu je vyšetření určeno?</u>

Dětem ke zjištění příčiny vrozené poruchy sluchu

Slyšícím příbuzným v rodinách se zjištěnou variantou v genu *STRC*

Partnerům nosiče varianty genu *STRC* před plánovanou graviditou

Partnerům v příbuzenském svazku

<u>Termín dodání zprávy:</u> 10 pracovních dní

<u>Cena:</u> 7 500 Kč