



LAB. 1.05 - LABORATORIO DE TUMORES SÓLIDOS Y ENFERMEDADES HEREDITARIAS

PÉRDIDA DE LA AUDICIÓN HEREDITARIA (179 GENES)

La hipoacusia es el trastorno sensorial más frecuente en el ser humano, afectando al 10% de las personas mayores de 65 años. Las causas son numerosas, si bien entre el 45 al 60% poseen una base genética que puede heredarse siguiendo diferentes patrones y estar relacionada con la mutación de varias docenas de genes, tanto nucleares como mitocondriales. En algunas hipoacusias se puede identificar también una causa medioambiental (medicamentos, por ejemplo) o presentarse formando parte de un síndrome, en que la hipoacusia es uno de los rasgos presentes en el paciente; sin embargo, aproximadamente el 70% de las hipoacusias son aisladas, con la sordera como único rasgo.

Tipo de muestra

El estudio se lleva a cabo, previo consentimiento informado del paciente, sobre una muestra de 5-10 mL de sangre periférica anticoagulada en EDTA.

Para otro tipo de muestra, consultar con el laboratorio.

La muestra será enviada junto con la hoja de petición disponible en: www.cimalabdiagnostics.es

Plazo de respuesta

El informe con la interpretación de los resultados será entregado en el plazo de 25 días hábiles por correo electrónico al facultativo solicitante desde la recepción de la muestra.

Características del test

El diseño de este panel permite la detección de mutaciones puntuales (SNVs e indels) y variaciones en el número de copias (CNVs) en la secuencia codificante completa de 179 genes, tanto nucleares como mitocondriales, relacionados con hipoacusias hereditarias.

El panel incluye el análisis de los siguientes genes:

ABHD12, ACTB, ACTG1, ADGRV1, AIFM1, ALMS1, ANKH, APIS1, ATP1A3, ATP6V1B1, BCAP31, BCS1L, BDP1, BRAF, BSND, CABP2, CACNA1D, CATSPER2, CCDC50, CD164, CD-C14A, CDH23, CEACAM16, CHD7, CIB2, CISD2, CLCNKA, CLCNKB, CLDN14, CLIC5, CLPP, CLRN1, COCH, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, CRYL1, CRYM, DCAF17, DCDC2, DDX11, DFNA5, DFN59, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DNMT1, ECHS1, EDN3, EDNRB, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, ESPN, ESRRB, EYA1, EYA4, FGF3, FGFR3, FOXI1, FTO, GATA3, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, GRHL2, GRXCR1, HARS2, HGF, HOMER2, HOXA1, HOXB1, HSD17B4, ILDR1, JAG1, KARS, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KCNQ4, KITLG, LARS2, LHFPL5, LHX3, LOXHD1, LRP2, LR-TOMT, MARVELD2, MASP1, MCM2, MIR96, MITF, MSRB3, MT-CO1, MT-RNR1, MT-TE, MT-TH, MT-TK, MT-TL1, MT-TS1, MT-TS2, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, NDP, NLRP3, OPA1, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, P2RX2, PAX3, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PMP22, PNPT1, POU3F4, POU4F3, PRPS1, PTPN11, PTPRQ, RAF1, RDX, RMND1, S1PR2, SERAC1, SERPINB6, SIX1, SIX5, SLC17A8, SLC19A2, SLC26A4, SLC26A5, SLC33A1, SLC52A2, SLC52A3, SLITRK6, SMPX, SNAI2, SOX10, SPATA5, STRC, SYNE4, TBCID24, TECTA, TIMM8A, TJP2, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TMPRSS5, TPRN, TRIOBP, TSPEAR, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1, WHRN y XYLT2.

CONTACTO:

Dra. Ana Patiño García
apatigar@unav.es

Dr. Gorka Alkorta-Aranburu
galkorta@unav.es

CIMA LAB Diagnostics. Edificio CIMA
Avda. Pío XII 55 / 31008 Pamplona, Navarra
T: +34 948 194700 - EXT: 811032
www.cimalabdiagnostics.es

