

### Ipoacusia Congenita

#### Cos'è

- L'incidenza di sordità congenita è di circa 1 su 1000 nati vivi
- Può essere dovuta a cause genetiche (circa il 50% dei casi) o ambientali (per esempio alcune infezioni e terapie con farmaci ototossici)

#### Indicazioni

- La presenza di familiarità in prima battuta
- Oggi tuttavia è possibile eseguire il test in questione in tutte le coppie che programmano una gravidanza dato il non basso tasso di portatori sani presenti nelle popolazioni caucasiche (in Italia 1/30)

#### Come si esegue

- L'analisi consiste in un prelievo di sangue periferico dal quale verrà estratto il DNA
- L'unico modo infatti per identificare i portatori sani è quello di effettuare un test sul DNA alla ricerca di mutazioni nei geni CX26 e CX30

#### Vantaggi

- L'esecuzione del test nella coppia in epoca preconcezionale permette di chiarire i rischi eventuali per la prole e di ragionare sui diversi possibili approcci alla gravidanza
- Circa il 75% delle sordità su base genetica presentano una modalità di trasmissione autosomica recessiva: ognuno di noi possiede due copie di ogni singola informazione genetica ("gene") localizzata sui cromosomi numerati da 1 a 22; coloro che sono affetti da una condizione autosomica recessiva hanno due copie difettose del gene responsabile della specifica patologia, ereditate da genitori entrambi portatori eterozigoti



**Previene le malattie genetiche  
trasmissibili alla prole.  
Prenota un esame genetico!**

**Clicca [Qui](#) e compila il modulo!**

#### Limiti

- Le sordità non sindromiche (non associate a problematiche cliniche a carico di altri organi) presentano un'elevata eterogeneità genetica (difetti di geni diversi possono dare lo stesso quadro clinico)
- Tuttavia, è stato dimostrato che il gene CX26 rappresenta il locus più frequentemente coinvolto nelle forme recessive in pazienti provenienti dal bacino del Mediterraneo

- Nella maggior parte dei casi, mutazioni di CX26 determinano un'ipoacusia "prelinguale" (precedente l'insorgenza del linguaggio)

**Rischi e/o complicazioni**

Nessuno

**Note**

Laddove richiesto tale esame andrebbe eseguito nel più breve tempo possibile in entrambi i partner della coppia (salvo percorsi di PMA eterologa) in modo che il referto possa essere valutato dallo specialista