

GENESeeker

Conoce el riesgo de que su hijo sea portador de una enfermedad genética.

Sordera neurosensorial autosómica recesiva de tipo DFNA

junogenetics.com

¿Qué es la Sordera neurosensorial autosómica recesiva de tipo DFNB?

La sordera es la forma más frecuente de déficit sensorial. En la gran mayoría de los casos, la sordera se denomina no síndrómica o aislada y la pérdida de audición es la única anomalía clínica notificada. En los países desarrollados, el 60-80% de los casos de pérdida de audición de inicio temprano son de origen genético.

La mayoría de los casos que se presentan al nacer se refieren a una sordera perceptiva (con un origen neurosensorial asociado al oído interno) más que a una sordera conductiva (anomalías en la amplificación de las ondas sonoras entre el oído medio -tímpano y huesecillos auditivos- y el oído externo). Las formas autosómicas dominantes se caracterizan por una aparición muy temprana y una pérdida de audición bilateral con distintos grados de gravedad (que van de leves a profundos). No se detectan malformaciones del oído interno mediante una tomografía computarizada. Las mutaciones en el gen PDS son responsables del 7% de los casos de sordera infantil. En estos casos, la sordera se caracteriza por una pérdida de audición de inicio temprano, generalmente bilateral (pero a veces asimétrica) con transmisión autosómica recesiva. Esta forma de sordera siempre está asociada a malformaciones del oído interno que pueden detectarse mediante una tomografía computarizada. En casos raros, también puede haber una enfermedad de la glándula tiroideas. En el caso de las formas de sordera autosómica dominante, las mutaciones en el gen COCH dan lugar a una sordera postlingual progresiva asociada a ataques graves de vértigo y acúfenos subjetivos. Esta forma de sordera debe distinguirse de la enfermedad de Meniere (véase este término). Las mutaciones autosómicas dominantes en el gen WFS1 causan una forma de pérdida auditiva que afecta principalmente a los sonidos de baja frecuencia o una sordera asociada a la atrofia óptica.

¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de la Sordera neurosensorial autosómica recesiva de tipo DFNB?

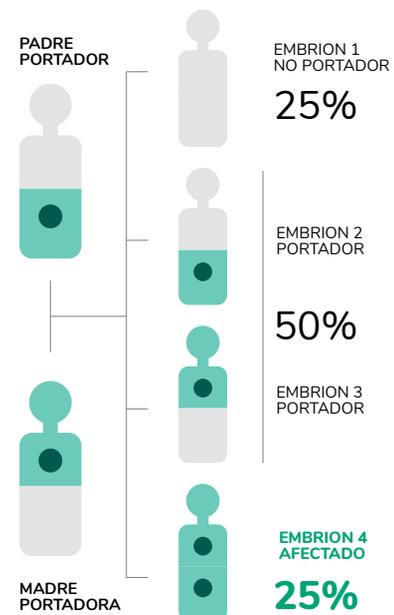
Si eres portador de Sordera neurosensorial no síndrómica tipo DFNB, es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si tu pareja obtiene un resultado negativo para la Sordera neurosensorial no síndrómica tipo DFNB, la posibilidad de que ambos tengáis un hijo afectado es baja. Sin embargo no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las mutaciones existentes, de forma que siempre hay un riesgo residual de que la persona que se ha realizado la prueba sea portadora de otras mutaciones menos frecuentes.

¿Qué pasa si ambos somos portadores de la Sordera neurosensorial autosómica recesiva de tipo DFNB?

Cuando ambos padres son portadores de la Sordera neurosensorial no síndrómica tipo DFNB, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es del 25%



Si ambos son portadores de esta enfermedad pongase en contacto con su doctor o con su asesor genético para informarse de las opciones para su planificación familiar



JUNO
GENETICS