

Az örökletes halláskárosodás az egyik leggyakoribb veleszületett rendellenesség, 500 újszülöttből 1-nél fordul elő. A genetikai eredetű sükettség aránya körülbelül 50-70% az érintettek körében.

A genetikai diagnosztika nagyban segítheti az örökletes fül-orr-gégészeti betegségek diagnózisát, illetve kialakulási kockázatának a lehetőségét, továbbá így szükség esetén preventív kezelések ajánlásával segítve az érintetteket.

A legtöbb esetben a hallásvesztést több tényező befolyásolhatja, így a genetikai hallásromlás felgyorsulhat a zajártalomtól és az életmóddal összefüggő egyéb tényezőktől. Klinikailag számos különböző megjelenési formát mutat, az enyhétől, az egészen súlyosig. Megkülönböztetünk szindrómás és nem szindrómás eseteket, amelyek a veleszületett halláskárosodások 30%, illetve 70%-áért felelősek.

Fül-orr-gégészeti betegségek genetikai szűrésének köszönhetően lehetőség nyílik:

- a megfelelő diagnózis felállítására, vagy megerősítésére,
- további kapcsolódó tünetek kialakulás lehetőségének megbeszélésére,
- életmódbeli változtatások elősegítésére,
- a személyre szabottabb tünetkezelésre,
- a családtagok tájékoztatására a betegséghez kapcsolódó kockázati tényezőkről,
- családtervezésre.

## PANELEK

### Nem szindrómás halláskárosodás

Nem szindrómás halláskárosodás (449 gén)



RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



### Szindrómás halláskárosodás

Szindrómás halláskárosodás (136 gén)



RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



### Egyedi panel

Az Ön által választott génekből



RENDELÉS

A nem szindrómás hallászavarok a középfül, a belső fül, vagy a hallóideg rendellenességeihez kapcsolódnak, de nem járnak látható eltérésekkel a külső fülben vagy egyéb tünetekkel. Az örökletes halláskárosodás az esetek kb. 70%-ában nem szindrómás eredetű.

## KIVÁLTÓ OKOK:

A rendellenesség kialakulása általában recesszív autoszómális öröklődést mutat, de ritkább esetben előfordulhat autoszómális domináns, X kromoszómához kötött vagy mitokondriális öröklődési minta.

## GÉNEK LISTÁJA

ABCC1, ABHD12, ABHD5, ABR, ACAN, ACTB, ACTG1, ADCY1, ADGRV1, AIFM1, ALDH1A2, ALMS1, AP1S1, AP3D1, APAF1, APOPT1, AQP4, ARSB, ATF2, ATOH1, ATP1A2, ATP2B2, BDP1, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP6V1B2, ATP8B1, AXIN1, BARHL1, BBS1, BBS4, BCAP31, BCR, BCS1L, BDNF, BDP1, BLOC1S5, BLOC1S6, BMP4, BSN, BSND, BTB, CABP2, CACNA1D, CACNB2, CACNG2, CASP3, CATSPER2, CCDC50, CD151, CD164, CDC14A, CDH23, CDKN1B, CDKN2D, CEACAM16, CELSR1, CEP250, CEP78, CHD7, CHRNA9, CIB2, CISD2, CKB, CLDN11, CLDN14, CLDN9, CLIC5, CLNS1A, CLPP, CLRN1, CLRN2, CNRIP1, COCH, COG4, COLL11A1, COLL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CPLX1, CRYM, DACT1, DCDC2, DDB2, DDR1, DFNA5, DFNB31, DFNB59, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DIO2, DIO3, DLX2, DLX5, DMXL2, DNMT1, DSPP, DVL1, DVL2, DVL3, EDN3, EDNRB, ELMOD3, EPHB1, EPHB2, EPHB3, EPS8, ESPN, EPS8, EPS8L2, ERAL1, ERBB4, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESPN, ESR2, ESRP1, ESRRB, EYA1, EYA4, FABP4, FAM65B, FAS, FBXO2, FDXR, FGF3, FGF1, FGF2, FGF3, FIGN, FKBP14, FOXC1, FOXF2, FOXG1, FOXI1, FZD3, FZD6, GATA3, GBX2, GFER, GFI1, GGPS1, GIPC3, GJA1, GJA1P1, GJB1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB5, GJB6, GLI3, GPSM2, GPX1, GREB1L, GRHL2, GRID1, GRXC1, GRXCR2, GSTM1, GSTP1, GSTT1, GUSB, HAAO, HAL, HARS, HARS2, HES1, HES5, HGF, HMX2, HMX3, HOMER2, HOXA1, HOXA2, HOXB1, HSD17B4, HTRA2, IFT88, IGF1, ILDR1, ITGA8, JAG1, JAG2, KARS, KCNE1, KCN10, KCN16, KCNMA1, KCNQ1, KCNQ4, KDM3B, KIT, KITLG, LAMA2, LARGE1, LARS2, LFNG, LHFPL5, LHX3, LMO4, LMX1A, LOXHD1, LRIG3, LRP2, LRTOMT, MAFB, MAP1A, MARVELD2, MASP1, MCOLN3, MET, MIR182, MIR183, MIR96, MITF, MKKS, MNI, MORC2,

MOS, MPV17, MPZL2, MSRB3, MSX2, MTAP, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MYH9, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO1A, MYO1C, MYO1F, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, NAV2, NCOA3, NDP, NEU1, NEUROD1, NEUROG1, NFI, NLRP3, NOTCH1, NOX3, NOXO1, NR2F1, NR4A3, NTF3, NTN1, NTRK2, NTRK3, OC90, OPA1, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, OTOP1, OTOR, OTX1, OTX2, P2RX2, PAX2, PAX3, PBX1, PCDH15, PDE1C, PDS1, PDZD7, PET100, PHEX, PIK3C2A, PITX2, PLEK, PLS1, PMP22, PNOC, PNPT1, POLD1, POLH, POLR1C, POLR1D, POU1F1, POU3F4, POU4F3, PPP3R1, PROP1, PRPS1, PRRX1, PRRX2, PTK7, PTPRQ, RARA, RARB, RARG, RASA1, RDX, RIPOR2, RNF220, ROR1, RPGR, RPS6KA3, SIPR2, SALL1, SALL4, SARS, SCARB2, SCDS, SCRIB, SDHD, SERAC1, SERPINB6, SGPL1, SIX1, SIX5, SLC12A2, SLC12A6, SLC12A7, SLC17A8, SLC19A2, SLC1A3, SLC22A4, SLC26A4, SLC26A5, SLC29A3, SLC30A4, SLC33A1, SLC4A11, SLC4A7, SLC52A2, SLC52A3, SLC9A1, SLITRK6, SMPX, SMS, SNAI2, SOBP, SOD1, SOX10, SOX2, SOX9, SPATA5, SPATA5L1, SPATC1L, SPINK5, SPNS2, SPRY2, SPTBN4, ST3GAL5, STRC, STXBP3, SYNE4, SYNJ2, TBC1D24, TBL1X, TBX1, TBX10, TCF21, TCOF1, TECTA, TGFA, TGFB2, THOC1, THRA, THRB, TIMM8A, TJP2, TMC1, TMC2, TMEM132E, TMIE, TMPRSS3, TMPRSS5, TMT2, TNC, TNFRSF11B, TOP2B, TPRN, TRIOBP, TRMU, TRPV4, TSHR, TSPEAR, TUB, TYRP1, UCN, USH1C, USH1G, USH2A, USP48, VANGL2, WBP2, WFS1, WHRN, XPA, XPC, YAP1, YARS, ZP1

[mysample.hu](https://mysample.hu)

**Egyszerű rendelési  
és mintafelügyelő platform  
a klinikusok számára**

RENDELJ ITT



A szindrómás hallászavarok valamilyen fejlődési rendellenesség velejárójaként jelennek meg, amely általában a külső- vagy a középfület érintik és a keletkezett diszfunkció miatt a hanghullámok nem tudnak megfelelően terjedni a belső fül irányába. Az örökletes halláskárosodás az esetek kb. 30%-ában szindrómás eredetű.

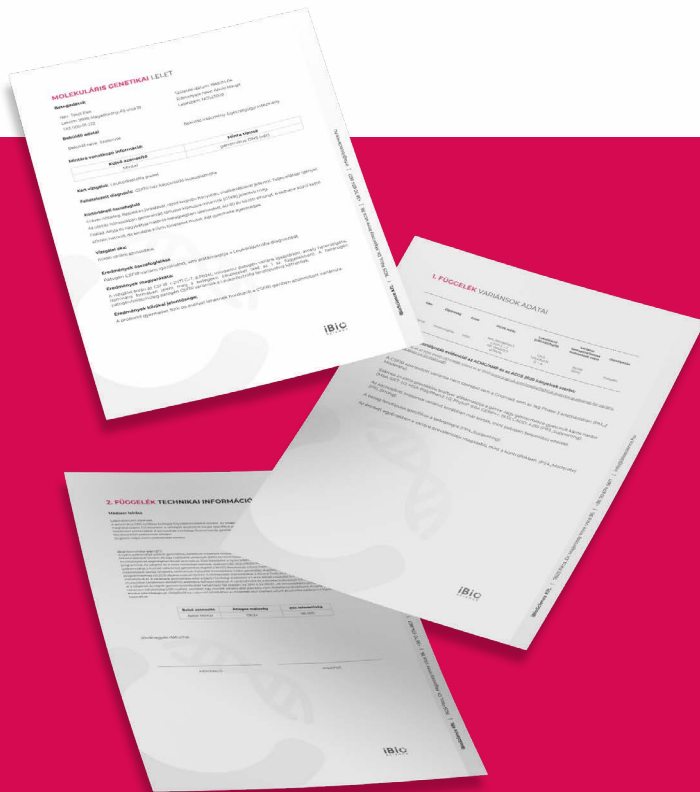
## KIVÁLTÓ OKOK:

A rendellenesség kialakulásához általában recesszív autoszómális öröklődést mutató genetikai variánsok vezetnek, de ritkább esetben okozhatja autoszómális domináns, X kromoszómához kötött vagy mitokondriális öröklődésű variáns.

## TÜNETEK ÉS KÖVETKEZMÉNYEK:

A kiváltó szindrómától függően előfordulhatnak születés kori szív-, vese-, neurológiai-, arc- és koponyacsonti rendellenességek is.

A kezeletlen vagy észrevétlen halláskárosodás súlyos beszédkárosodást, fejlődési késéseket vagy káros szociális viselkedést eredményezhet.



## GÉNEK LISTÁJA

ABHD12, ACTG1, ADGRV1, ALMS1, ANKH, ARSG, ATP6V1B1, ATP6V1B2, BCS1L, BSND, BTBD, C10ORF2, CACNA1D, CD151, CDH23, CDK9, CDKN1C, CEP250, CEP78, CHD7, CHSY1, CIB2, CLPP, CLRN1, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, DCAF17, DFNB31, DLX5, EDN3, EDNRB, EIF3F, ESPN, EYA1, FDXR, FGF3, FOXI1, GATA3, GJA1, HARS, HARS2, HOXB1, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KIT, LARS2, LRP2, MAN2B1, MANBA, MGP, MITF, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MYH9, MYO7A, NDP, NLRP3, PAX3, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX26, PEX6, PISD, POLR1C, POLR1D, PRPS1, SALL1, SEMA3E, SIX1, SIX5, SLC19A2, SLC26A4, SLC52A2, SLC52A3, SLITRK6, SMAD4, SNAI2, SOX10, TBLIX, TCOF1, TFAP2A, TIMM8A, TSHZ1, TUBB4B, TYR, USH1C, USH1G, USH2A, VCAN, WFS1, XYLT2

[mysample.hu](https://mysample.hu)

**Egyszerű rendelési  
és mintafelügyelő platform  
a klinikusok számára**

RENDELJ ITT



## HOGYAN TÖRTÉNIK?

Vizsgálataink újgenerációs szekvenálási módszerrel történnek. A klinikai genetikai szaktanácsadás és mintavétel után, a laboratóriumunkba küldött mintákat molekuláris genetikai szakembereink, klinikai genetikusaink és bioinformatikus kollégáink elemzik. Eredményközlőnk tartalmazza a klinikailag releváns variánsokat és az elérhető terápiás irányokat.



### VIZSGÁLAT MEGRENDELÉSE

A rendelés a [mysample.hu](http://mysample.hu) oldalon keresztül történik. A beküldő orvos vagy klinikai genetikus a sikeres regisztrációt követően kiválasztja a kért vizsgálatot, kitölti a betegbeleegyező dokumentumot, kinyomtatja a mintabeküldő űrlapot.

### MINTA KÜLDÉSE A LABORATÓRIUMBA

A levett minta küldése a mintabeküldő űrlappal együtt az iBioScience Kft. laboratóriumába. Szükség esetén ehhez mintavételi dobozt/kitet biztosítunk.

### MINTAFELDOLGOZÁS, SZEKVENÁLÁS, VARIÁNSOK AZONOSÍTÁSA

A nukleinsav izolálása és a minőség ellenőrzése a minta laborba érkezése után. A megfelelő minták előkészítése a szekvenálási folyamatokhoz, a könyvtárak szekvenálása a megfelelő újgenerációs szekvenálási platformon. A szekvenálási adatok bioinformatikai elemzése és a variánsok azonosítása.

### KLINIKAI INTERPRETÁCIÓ ÉS VALIDÁLÁS

Az azonosított variánsok osztályozása nemzetközi irányelvek szerint. Az adott variáns kiértékelése során az eltérés súlyossági szintjének meghatározása. A variáns kapcsolatának vizsgálata a betegség fenotípusával, gyakoriságának figyelembevétele a populációs adatbázisok alapján, klinikai jelentőségének feltárása a szakirodalom és tudományos publikációk segítségével.

### EREDMÉNYKÖZLÉS

Egy magasan képzett multidiszciplináris csapat véglegesíti a vizsgálati eredményeket összefoglaló riportot, mely tartalmazza a klinikailag releváns variánsokat és legfontosabb genomi paramétereiket. Az eredményközlő lehetőség szerint tartalmazza az elérhető terápiás irányokat.



## iBioScience Kft.

**SZÉKHELY:** 7625 Pécs, Dr. Majorossy Imre u. 36.

**LABORATÓRIUM:**

Szentágothai János Kutatóközpont,  
7624 Pécs, Ifjúság útja 20.

Telefon: +36 70 674 6611

E-mail: [info@ibioscience.hu](mailto:info@ibioscience.hu)

### ÁTFUTÁSI IDŐ:

Mintaérkezéstől számított 1-3 héten belül.

### MINTA KÖVETELMÉNYEK:

Legalább 1500 ng izolált DNS minta (legalább 30 ng/ul minimum 50 ul térfogatban)

VAGY

Legalább 1 ml teljes vér EDTA-s csőben

*Mintavételi dobozt igény esetén biztosítunk, amely tartalmazza a mintavételhez szükséges eszközöket és a minta küldéssel kapcsolatos információkat. További kérdések esetén forduljon hozzánk bizalommal.*