

Sordità ereditaria -

La **sordità** può essere determinata da fattori genetici ed ambientali. o all'uso di farmaci tossici per l'orecchio (ototossici).

La sordità può essere l'unico sintomo presente (**forme non sindromiche**) o accompagnarsi ad altri segni e sintomi (**forme sindromiche**). La maggior parte delle forme non sindromiche è dovuta a cause genetiche. Nella sordità sindromica sono presenti altri segni e/o sintomi che definiscono alcuni quadri abbastanza comuni quali la sindrome di Alport, la sindrome di Waardenburg, la sindrome di Usher e la sindrome di Pendred, oltre ad altre meno frequenti.

Esistono molte forme di sordità genetica con diverse modalità di trasmissione:

- **autosomica recessiva** in circa il **75%** dei casi;
- **autosomica dominante** in circa il **20%**;
- **legata al cromosoma X** in circa il **5%**;
- **mitocondriale** in meno dell'**1%**.

I geni o le regioni cromosomiche (loci) associate alle varie forme di sordità genetica non sindromica sono indicati con la sigla **DFN**, dall'inglese **DeaFNness**:

- **DFNA** per le forme ad eredità **autosomica dominante**, Il gene **COCH** è probabilmente il gene più frequentemente coinvolto in questi casi di sordità
- **DFNB** per le forme ad eredità **autosomica recessiva**; Il gene **connessina 26** , è il responsabile di circa l'**80%** dei casi di queste sordità.

Le connessine sono una famiglia di proteine presenti sulla membrana cellulare, dove formano dei canali necessari per gli scambi e la comunicazione tra cellule.

- **DFN** per le forme ad eredità recessiva legata al **cromosoma X** (gene **POU3F4**)
- Il gene **12S rRNA** non si trova sui cromosomi ma è contenuto nel DNA dei mitocondri. E' responsabile della forma più frequente di sordità ad eredità mitocondriale.

Sono stati finora identificati 19 geni responsabili di diverse forme di sordità ereditaria.

Oltre alla valutazione clinica e strumentale, il medico può utilizzare l'analisi molecolare come conferma diagnostica nei casi in cui il gene responsabile della forma di sordità in questione sia noto.

L'**analisi molecolare** permette di analizzare il DNA alla ricerca di mutazioni nei geni noti. L'analisi molecolare si può inoltre eseguire nei familiari delle persone affette al fine di identificare i portatori sani della mutazione.

Dato che non tutti i geni responsabili delle numerose forme di sordità ereditaria sono stati identificati, non sempre l'analisi molecolare permette di identificare l'alterazione che causa la malattia.