

XXVII

Congreso Sociedad
de Otorrinolaringología
de Castilla y León, Cantabria,
y La Rioja

Soria



30, 31 de mayo y
1 de junio de 2019

SECUENCIACIÓN GENÓMICA PARA EL DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO DE LA HIPOACUSIA DEL ADULTO

Patricia Corriols Noval

María Costales, Rocío González, Ana Fontalba,
Marta Diñeiro, Juan Cadiñanos, Rubén Cabanillas



IMOMA

huca⁺

INTRODUCCIÓN

Hipoacusia

- Déficit sensorial más prevalente.
- Afecta a un 30% población en algún momento de la vida.



HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL

60% GENÉTICAS

```
graph TD; A[60% GENÉTICAS] --> B[70% aisladas]; A --> C[30% sindrómicas]; A --- D[• Penetrancia incompleta]; A --- E[• Expresividad variable]; A --- F[• Heterogeneidad alélica]; A --- G[• Heterogeneidad genética];
```

70% aisladas

30% sindrómicas

- Penetrancia incompleta

- Expresividad variable

- Heterogeneidad alélica

- Heterogeneidad genética

SECUENCIACION GENOMICA

Convencional (Sanger)

- Elevado coste
- Rendimiento diagnóstico bajo

Nueva generación (NSG)

- Bajo coste
- Rendimiento diagnóstico alto
- Detección de todos los tipos de variación



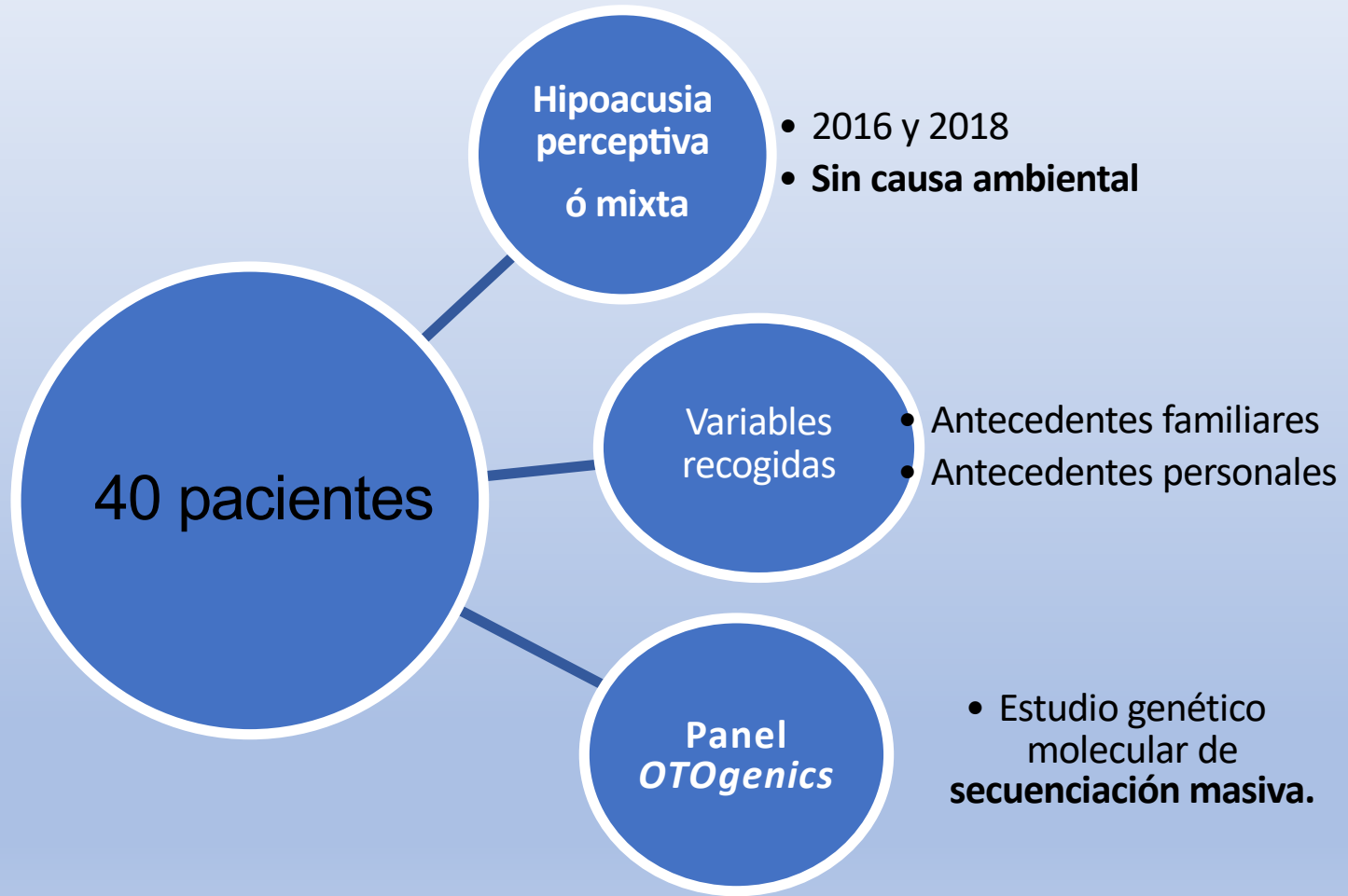
Panel de genes

OBJETIVO

- Conocer los resultados de la aplicación práctica de la **secuenciación de nueva generación** en la **hipoacusia no filiada del adulto**.



MATERIAL Y MÉTODOS



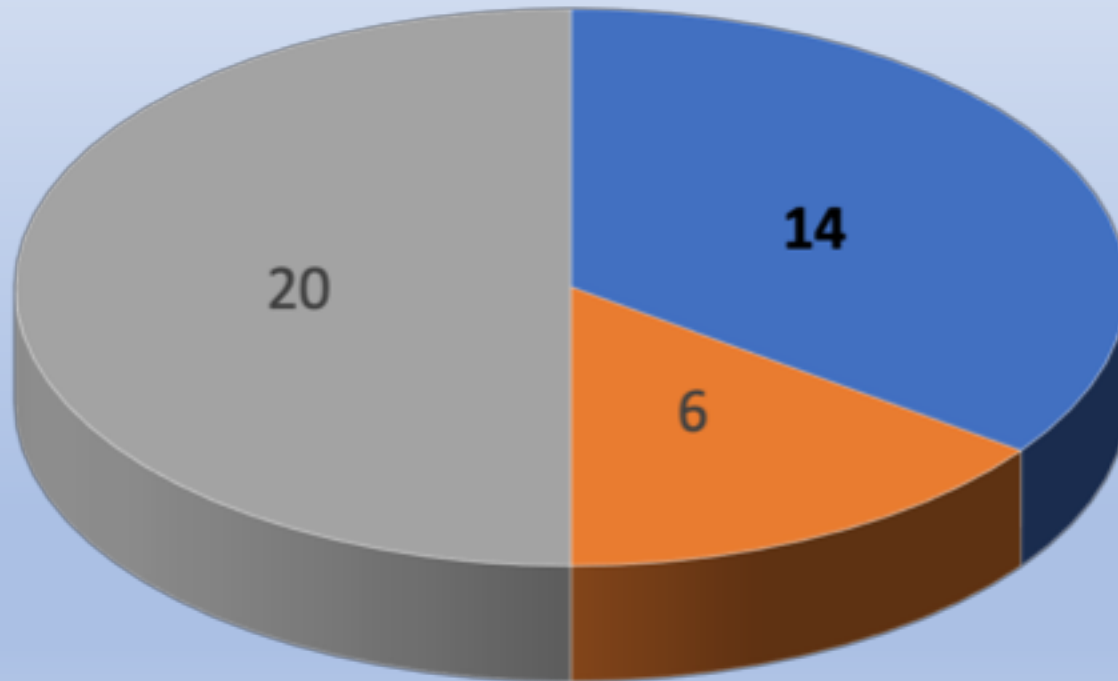
MATERIAL Y MÉTODOS

ABHD12	BSND	CLRN1	DIABLO	FTO	HSD17B4	MARVELD2	MYO3A	P2RX2	PTPN11	SLC32A3	TME
NM_001042472.2	NM_0571762	NM_174878.2	NM_0198875	NM_001080432.2	NM_0004143	NM_001038603.2	NM_0174334	NM_174873.2	NM_0028343	NM_033409.3	NM_147196.2
ACT8	CABP2	COCH	DIAPH1	GATA3	ILDR1	MASP1	MYO6	PAX3	PTPRQ	SUTRK6	TMPS33
NM_001101.3	NM_016366.2	NM_004086.2	NM_0052194	NM_001002295.1	NM_001199799.1	NM_139125.3	NM_004999.3	NM_181457.3	NM_001149206.1	NM_032229.2	NM_024022.2
ACTG1	CACNA1D	COL2A1	DNMT1	GPC3	KARS	MIR96	MYO7A	PCDH15	RAF1	SMPX	TPRN
NM_001614.3	NM_000720.3	NM_001844.4	NM_001130823.1	NM_133261.2	NM_001130089.1	NR_029512.1	NM_000260.3	NM_033056.3	NM_002880.3	NM_014332.2	NM_00128208.2
ADGRV1	CCDC50	COL4A3	ECHS1	G82	KCNE1	MTF	MYO15A	PDZD7	ROX	SNAI2	TRIOBP
NM_032119.3	NM_178335.2	NM_000091.4	NM_004092.3	NM_004004.5	NM_000219.5	NM_000248.3	NM_016239.3	NM_001195263.1	NM_002906.3	NM_003068.4	NM_00103941.2
AFM1	CDH23	COL4A4	EDN3	G83	KCNJ10	MSRB3	NARS2	PEX1	RMND1	SOX10	TSPEAR
NM_004208.3	NM_022124.5	NM_000092.4	NM_207034.2	NM_024009.2	NM_002241.4	NM_198080.3	NM_024678.5	NM_000466.2	NM_017909.3	NM_006941.3	NM_144991.2
AIMS1	CEACAM16	COL4A5	EDNRB	G86	KCNQ1	MT-CO1	NDP	PEX2	SERACT	SPRAT5	USHTC
NM_015120.4	NM_001039213.3	NM_000495.4	NM_000115.3	NM_006783.4	NM_000218.2	NC_012920.1	NM_000266.3	NM_000318.2	NM_032861.3	NM_145207.2	NM_005709.3
ANKK	CHD7	COL9A1	EPSBL2	GPSM2	KCNQ4	MT-RNR1	NLRP3	PEX3	SERPIN6	STRC	USHTG
NM_054027.4	NM_017780.3	NM_001851.4	NM_022772.3	NM_013296.4	NM_004700.3	NC_012920.1	NM_004895.4	NM_003630.2	NM_004568.5	NM_153700.2	NM_173477.4
AP1S1	CIB2	COL11A1	ESPN	GRHL2	LARS2	MT-TH	OPA1	PEX5	SIX1	SYNE4	USP2A
NM_001283.3	NM_006383.3	NM_001854.3	NM_031475.2	NM_024915.3	NM_015340.3	NC_012920.1	NM_015560.2	NM_001131025.1	NM_005982.3	NM_001039876.1	NM_206933.2
ATP1A3	CISD2	COL11A2	ESRRB	GRXC1	LHFPL5	MT-TK	OSBP12	PEX6	SLC17A8	TBC1D24	WFS1
NM_152296.4	NM_001008386.4	NM_080680.2	NM_004452.3	NM_001080476.2	NM_182548.3	NC_012920.1	NM_144498.2	NM_000287.3	NM_139319.2	NM_001199107.1	NM_006005.3
ATP6V1B1	CLCNKA	DCAF17	EYA1	HARS2	LHX3	MT-TL1	OTOA	PEX26	SLC19A2	TECTA	WHRN
NM_001692.3	NM_004070.3	NM_025000.3	NM_000503.5	NM_012208.3	NM_014564.3	NC_012920.1	NM_144672.3	NM_017929.5	NM_006996.2	NM_005422.2	NM_015404.3
BCAP31	CLCNKB	DDX11	EYA4	HGF	LQXHD1	MT-TS1	OTOF	POU3F4	SLC26A4	TMM6A	XYLT2
NM_001139441.1	NM_000085.4	NM_030653.3	NM_004100.4	NM_000601.4	NM_144612.6	NC_012920.1	NM_194248.2	NM_000307.4	NM_000441.1	NM_004085.3	NM_022167.3
BCSNL	CLDN14	DFNA5	FGF3	HOXA1	LRP2	MYH9	OTOG	POU4F3	SLC33A1	TJP2	
NM_004328.4	NM_144492.2	NM_004403.2	NM_005247.2	NM_005522.4	NM_004525.2	NM_002473.5	NM_001277269.1	NM_000700.2	NM_004733.3	NM_004817.3	
BRAF	CLPP	DFNB59	FGFR3	HOXB1	LRTOM1	MYH14	OTOGL	PRPS1	SLC32A2	TMC1	
NM_004333.4	NM_006012.2	NM_001042702.3	NM_000142.4	NM_002144.3	NM_001145308.4	NM_004729.3	NM_173591.3	NM_000764.3	NM_024531.4	NM_138691.2	

RESULTADOS

- Edad: 21 - 76 años.

Hallazgos del estudio genético



■ Positivo ■ Variante de significado incierto ■ Negativo

RESULTADOS

- Variantes patogénicas encontradas:



Genes

- *TECTA*
- *GJB2*
- *KCNQ4*
- *ACTG1*
- *COL2A1*
- *USH2A*
- *ABHD12*

RESULTADOS

- Variantes patogénicas encontradas:



Genes

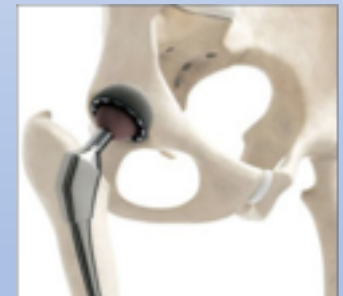
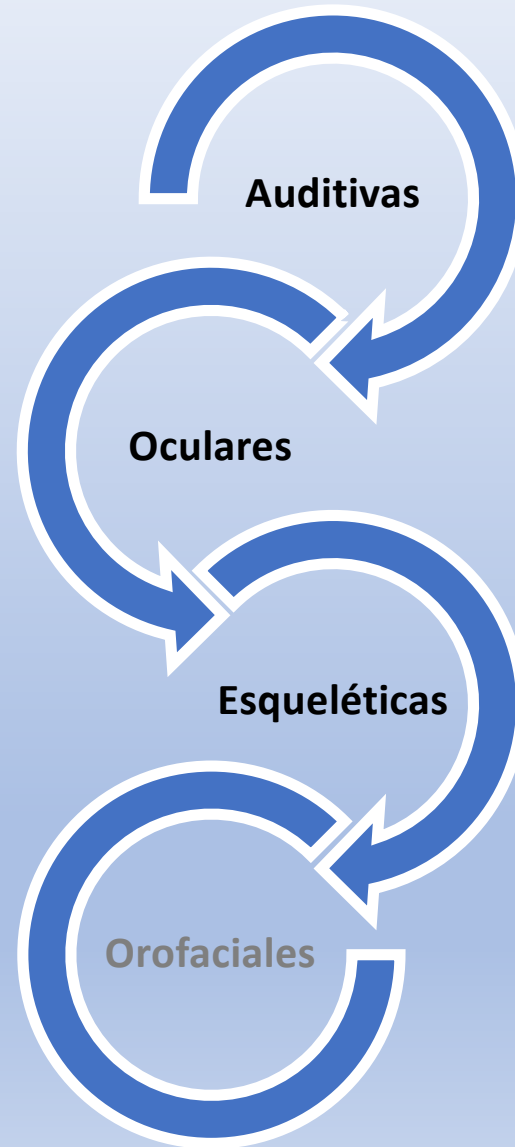
- *TECTA*
- *GJB2*
- *KCNQ4*
- *ACTG1* → Sd. Baraitser-Winter (x2)
- *COL2A1* → Sd. Stickler
- *USH2A* → Sd. Usher
- *ABHD12* → Sd. Pharc

RESULTADOS

SDRE STICKLER

- Mujer 60 años
- Mutación gen COL2A1
- No AF → De novo (AD)

Penetrancia incompleta
Expresividad variable



DISCUSION

- Desafío diagnóstico
- Idiopáticas ---- **Genéticas**

¿Tiene utilidad en la práctica clínica realizar estudios genéticos de la hipoacusia en el adulto?



UTILIDAD DEL DIAGNOSTICO GENETICO EN LA HIPOACUSIA



CONCLUSIONES



Alto rendimiento diagnóstico de la secuenciación masiva



Ampliar el conocimiento sobre la epidemiología genética de la hipoacusia.



Implicaciones clínicas, económicas y emocionales.

Gracias



IMOMA

huca+