

XXVII

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

Soria



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



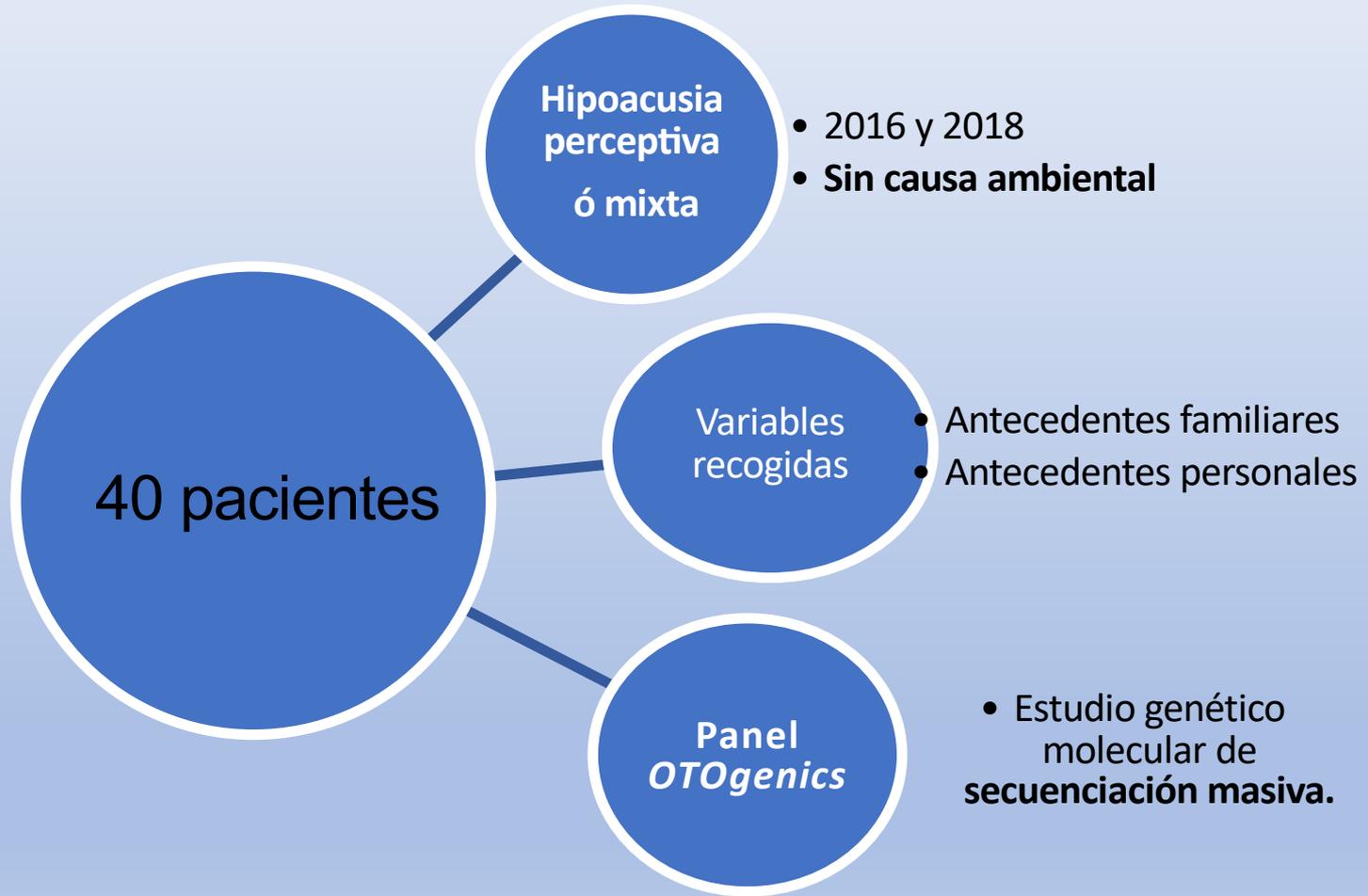
Panel de genes

OBJETIVO

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



MATERIAL Y MÉTODOS



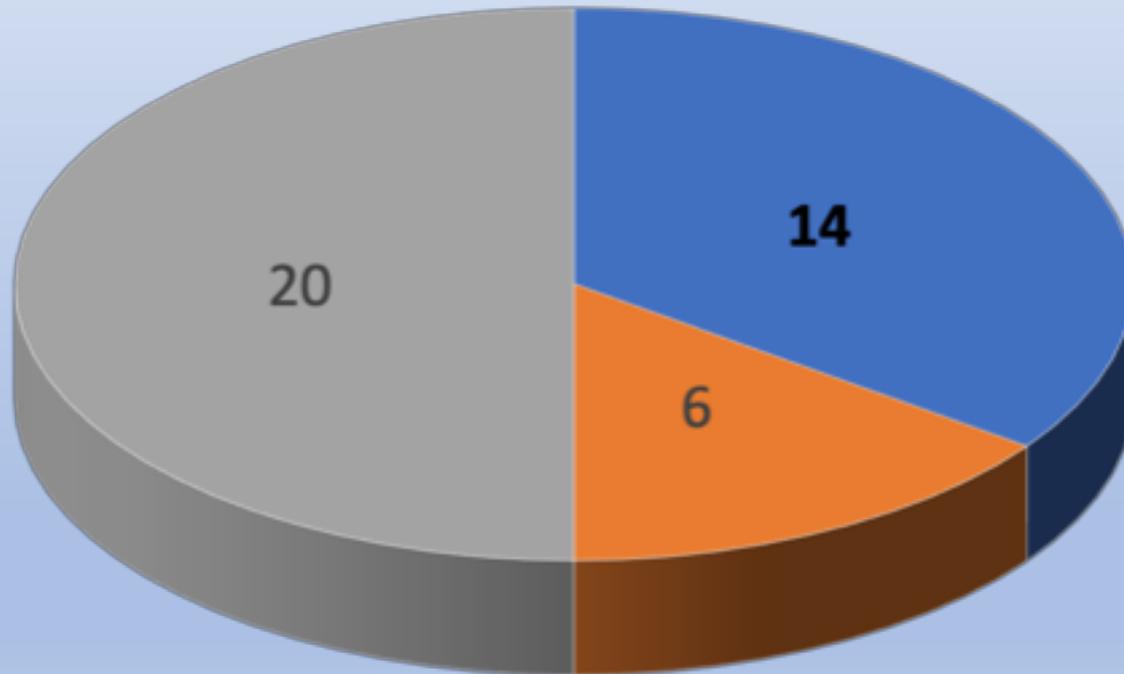
MATERIAL Y MÉTODOS

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_0049993	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_0002195	NM_000248.3	NM_0162393	NM_001195263.1	NM_002906.3	NM_003068.4	NM_00103941.2
AFM1	CDH23	COL4A4	EDN3	G83	KCNV10	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	NLAP3	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	GRXCR1	LHFPL5	MT-TK	OSBP12	PEX6	SLC17A8	TBC1D24	WFS1
NM_152296.4	NM_001008388.4	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_1446126	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

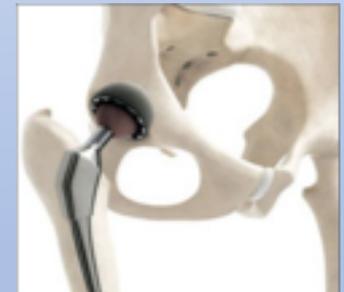
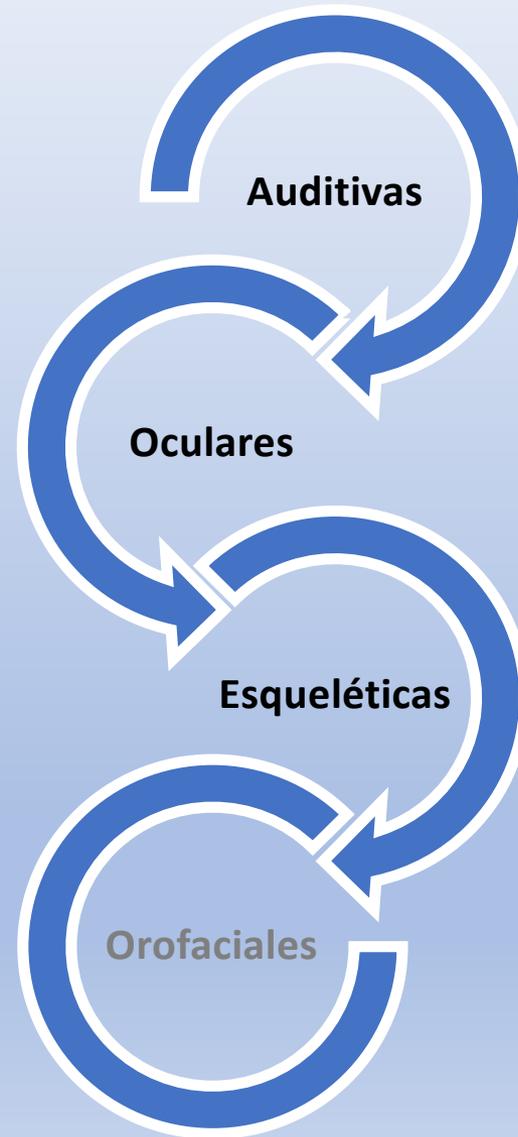
- *TECTA*
- *GJB2*
- *KCNQ4*
- *ACTG1* → Sd. Baraitser-Winter (x2)
- *COL2A1* → Sd. Stickler
- *USH2A* → Sd. Usher
- *ABHD12* → Sd. Pharc

RESULTADOS

SDRE STICKLER

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

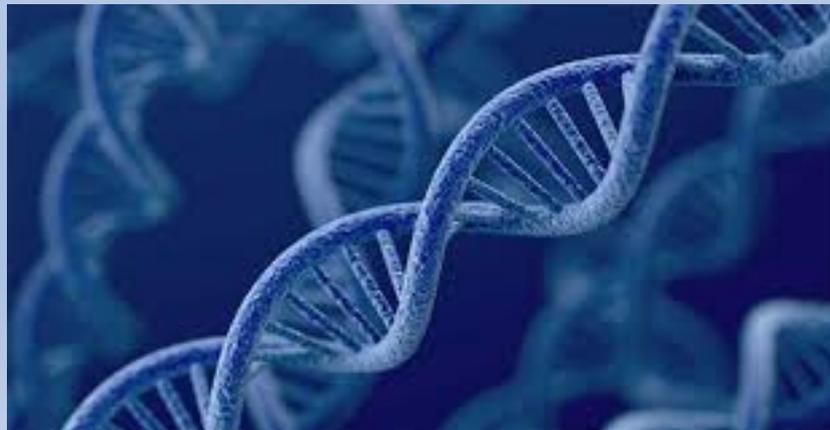
Penetrancia incompleta
Expresividad variable



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

- Factores ambientales
- Síndromes

- Evita pruebas innecesarias
- Satisfacción

Prevención

Diagnóstico

Tratamiento
Y pronóstico

Reproducción

- Implante coclear
- Evolución hipoacusia

- **Consejo genético**

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+