

1 对听力障碍患者的婚前遗传咨询

王萍 潘小英*

(广东省妇幼保健院 医学遗传中心, 广东 广州 511442)

【中图分类号】 R714.55

【文献标识码】 A

聋哑人因为生活圈子和语言沟通的问题,常会选择和聋哑人婚配。本例为一对听力障碍的患者拟婚配,担心后代亦为听力障碍患者,前来进行婚前检查和遗传咨询。

1 资料与方法

1.1 病史资料 患者,女,年龄25岁。患者自述其幼年听力正常,5岁时因发热致耳聋。后植入人工耳蜗治疗。现听力可,可以进行一般的语言交流,但口齿欠清楚,智力正常。患者男友,24岁,自幼听力障碍合并语言障碍,但可以书面交流,智力正常。双方父母均听力正常,亦均否认耳聋家族史。

1.2 研究方法 采集受检者外周血2ml提取基因组DNA,使用微阵列芯片法晶芯[®]九项遗传性耳聋基因检测试剂盒对常见9项耳聋基因突变热点进行检测,同时对GJB2基因(NM_004004.5)编码外显子区域及相应剪切位点(±10bp)和SLC26A4基因(NM_000441.1)第2~20编码外显子区域及相应剪切位点(±10bp)进行基因测序^[1]。

2 结果

女方检测到致病突变:SLC26A4基因(NM_000441.1)IVS15+5G>A(c.1707+5G>A)纯合(rs192366176)合并致病突变:GJB2基因(NM_004004.5)c.235delC(p.L79Cfs)杂合(rs80338943)。男方检测到致病突变:SLC26A4基因(NM_000441.1)IVS7-2A>G(c.919-2A>G)杂合(rs111033313)复合疑似致病突变:SLC26A4基因(NM_000441.1)

c.2086C>T(p.Q696*)杂合(rs752807925)。

3 讨论

耳聋相关基因SLC26A4基因与GJB2基因均以隐性遗传方式遗传^[2]。本例女方为致病突变SLC26A4基因(NM_000441.1)IVS15+5G>A(c.1707+5G>A)纯合(rs192366176),合并致病突变:GJB2基因(NM_004004.5)c.235delC(p.L79Cfs)杂合(rs80338943)。女方致聋原因为致病突变SLC26A4基因纯合所致。GJB2基因的杂合致病突变不是致聋原因。男方为致病突变:SLC26A4基因(NM_000441.1)IVS7-2A>G(c.919-2A>G)杂合(rs111033313)复合疑似致病突变:SLC26A4基因(NM_000441.1)c.2086C>T(p.Q696*)杂合(rs752807925)。男方耳聋病因为致病突变SLC26A4基因复合杂合所致。因为拟婚双方均为SLC26A4基因致病突变致聋,后代100%为SLC26A4基因复合杂合致病突变,为耳聋患者。

本例为婚前遗传咨询。笔者告知拟婚双方,因为他们结合后的后代100%为耳聋患者,建议他们选择分手。如果他们不愿意分手,可以选择婚后通过供精或供卵受孕。双方均表示不愿意。笔者还试图向他们解释耳聋的病因及遗传性耳聋的遗传异质性。因为和耳聋患者沟通很困难,建议他们上网查阅相关资料。

先天性耳聋是一类高发生率的出生缺陷^[3,4],通过新生儿听力筛查,早期诊断和早期干预,可以改善预后。先天性耳聋的致病因素大致可分为遗传性因素和非遗传性因素^[5,6]。遗传性因素造成的耳聋约占60%。因此,对于重点人群进行相关宣传并进行耳聋基因的检查,避免携带相同致病基因的耳聋

患者婚配是很有必要的。

参 考 文 献

[1] 刘畅,丁红珂,吴菁,等. 遗传性耳聋的产前诊断与遗传咨询 [J/CD]. 中国产前诊断杂志(电子版),2015,7(4):35-39.

[2] 陆国辉. 临床遗传咨询[M]. 北京:北京大学医学出版社, 2007,359-363.

[3] Wu CC, Tsai CH, Hung CC, et al. Newborn genetic screening for hearing impairment : a population-based longitudinal study[J]. Genet Med, 201,19(1):6-12.

[4] Peng Q, Huang S, Liang Y, et al. Concurrent genetic and standard screening for hearing impairment in 9317 Southern

Chinese newborns[J]. Genet Test Mol Bio-markers, 2016,20 (10):603-608.

[5] Reardon W, Pembrey M. The genetics of deafness[J]. Arch Dis Child,1990,65(11):1196-1197.

[6] Alford RL, Arnos KS, Fox M, et al. American College of Medical Genetics and Genomics guideline for the clinical evaluation and etiologic diagnosis of hearing loss [J]. Genet Med, 2014, 16(4):347-355.

(收稿日期:2018-11-27)

编辑:宋文颖