

Genes y sordera:

Uno de cada 500 niños aproximadamente nace sordo. La mayoría de estos casos son hereditarios, aunque no haya defectos asociados ni otras personas sordas en la familia. Generalmente se trata de herencia recesiva, en la que ambos padres son portadores sanos de un gen mutante (y un homólogo normal). Los hijos que hereden dos genes mutantes, uno de cada padre, serán sordos. Los que hereden uno o dos genes sanos tendrán audición normal.

Se han identificado unos setenta genes potencialmente causantes de sordera, pero el más común es gen GJB2 o gen de la conexina, responsable de la mayoría de casos de pérdida auditiva precoz hereditaria.

Un reciente estudio, publicado en el número de Marzo del 2004 del Journal of Medical Genetics ([ver link](#)), en el que participan investigadores de varios países Europeos y de Norteamérica, revela que la severidad de la pérdida auditiva se relaciona con el tipo de mutación o cambio presente en el gen GJB2. Así, el análisis molecular en estos casos sería útil no sólo para el consejo genético a la familia, sino también para predecir el grado de compromiso de la función auditiva en el niño afectado. En los números de Enero y Febrero de la misma revista hay también artículos sobre genes relacionados con sordera.

Referencia:

K Cryns, E Orzan, A Murgia, P L M Huygen, F Moreno, I del Castillo, G Parker Chamberlin, H Azaiez S Prasad, R A Cucci, E Leonardi, R L Snoeckx, P J Govaerts, P H Van de Heyning, C M Van de Heyning, R J H Smith, and G Van Camp

A genotype-phenotype correlation for GJB2 (connexin 26) deafness

J. Med. Genet., Mar 2004; 41: 147 - 154.