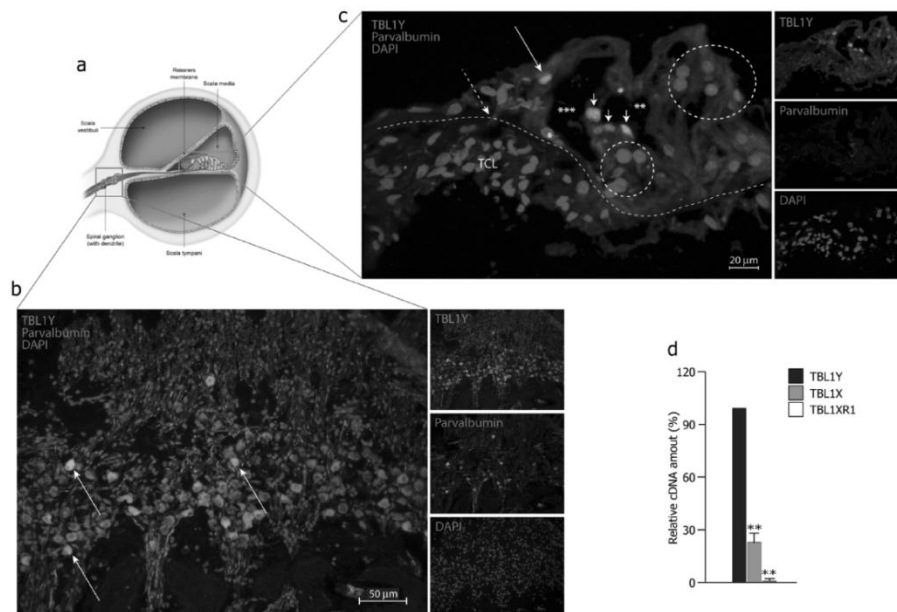


TBL1Y: nový gen zapojený do syndromické formy ztráty sluchu

Ztráta sluchu je nejčastější smyslovou poruchou u člověka způsobenou genetickými a environmentálními faktory. Dědičná ztráta sluchu (z angl. Hereditary hearing loss - HHL) přispívá k více než 60% případů hluchoty s autozomálně dominantními, recesivními a na X chromozom vázanými formami. HHL zahrnuje nesyndromické (70% NSHHL) a syndromické (30% SHHL) formy a dosud bylo popsáno více než 100 forem SHHL s odlišnými vzory dědičnosti.

V této studii vědecký tým popsal italský rodokmen postižený HHL, ale také hyperplazií prostaty a zvýšeným poměrem volných/celkových hladin PSA s neobvyklou a extrémně vzácnou dědičností vázanou na Y chromozom.

Pomocí exomového sekvenování našli v genu TBL1Y chybný variant (r.206A> T vedoucí k p.Asp69Val). Gen TBL1Y je homologní s genem TBL1X, jehož částečná delece měla účinek na X chromozom vázanou ztrátu sluchu. V této studii prokazují, že gen TBL1Y má omezenou expresi v dospělém vnitřním lidském uchu, konkrétně v hlemýždi, a prostatě. Identifikovaná varianta r.206A> T indukuje nižší stabilitu proteinu způsobenou nesprávně přeloženým mutovaným proteinem, který poškozuje buněčnou funkci hlemýždě. Tato zjištění naznačují, že TBL1Y může být považován za nového kandidáta při vzniku dědičné ztráty sluchu.



Zdroj: [European Journal of Human Genetics](#)