

CARRIER FREQUENCY OF THE 35delG MUTATION IN GJB2 GENE IN THE MOLDAVIAN POPULATION

Buza Anastasia¹, Parii Sergiu², Butovscaia Cristina¹, Galea-Abdusa Daniela¹, Curocichin Ghenadie¹

Scientific adviser: Curocichin Ghenadie

¹Laboratory of Genetics, ²Scientific Center of Medicine, *Nicolae Testemitanu* SUMPh

Background. The single-nucleotide guanine deletion 35delG in GJB2 exon 2 is the leading pathogenic mutation for up to 70% of cases of congenital nonsyndromic sensorineural hearing loss (NSHL) among Europeans. The early molecular diagnostic of hearing loss has become a considerable public health issue. **Objective of the study.** To establish carrier frequency of 35delG deletion in GJB2 gene among patients with severe NSHL as well as among volunteers with normal hearing residents of Republic of Moldova. **Material and Methods.** 40 patients with congenital bilateral profound NSHL, as well as 300 individuals with normal hearing were examined for deletion 35delG, using Custom TaqMan SNP genotyping Assay. **Results.** We detected 12 (30%) patients with homozygous genotype for 35delG mutation, 8 patients (20%) with heterozygous form. We also detected 4 (1,33%) individuals of 35delG mutation carriers among the 300 Moldavian individuals with normal hearing. **Conclusion.** Our results suggest a need of including the 35delG testing into national program of newborn molecular screening. Taking clinical impact into consideration it can be useful to introduce carrier detection in genetic counseling and pregnancy planning.

Keywords: GJB2, 35delG mutation, nonsyndromic sensorineural deafness.

FRECVENȚA MUTAȚIEI 35delG A GENEI GJB2 ÎN POPULAȚIA REPUBLICII MOLDOVA

Buza Anastasia¹, Parii Sergiu², Butovscaia Cristina¹, Galea-Abdusa Daniela¹, Curocichin Ghenadie¹

Conducător științific: Curocichin Ghenadie

¹Laboratorul de genetică, ²Centrul Științific al Medicamentului; USMF „Nicolae Testemitanu”

Introducere. Deleția 35delG în exonul 2 a genei GJB2 este o mutație patogenă responsabilă de aproximativ 70% din cazurile de surditate neurosenzorială nonsindromică congenitală (SNN) la nivelul populației cauziene. Diagnosticul molecular precoce al SNN a devenit o problemă semnificativă de sănătate publică. **Scopul lucrării.** Estimarea frecvenței de apariție a deleției 35delG a genei GJB2 în lotul de pacienți cu SNN severă, precum și în rândul voluntarilor cu auz normal, rezidenți din Republica Moldova. **Material și Metode.** Pentru detectarea mutației 35delG au fost testați 40 de pacienți cu SNN profundă bilaterală congenitală și 300 de indivizi cu auz normal, folosind tehnica de genotipare SNP Custom TaqMan PCR. **Rezultate.** Au fost identificați 12 (30%) pacienți homozigoți și 8 pacienți (20%) ca fiind heterozigoți pentru mutația 35delG. De asemenea, 4 (1,33%) dintre participanții cu auz normal au fost identificați ca purtători pentru mutația 35delG. **Concluzii.** Rezultatele studiului sugerează necesitatea includerii testării 35delG în programul național de screening molecular neonatal. Luând în considerare impactul clinic, poate fi utilă introducerea detecției indivizilor purtători în consilierea genetică și în planificarea sarcinii.

Cuvinte-cheie: GJB2, mutația 35delG, surditate neurosenzorială nonsindromică.