

Pendrin je aniontový transportér, který se exprimuje v několika orgánech. Ve štítné žláze je lokalizovaný na apikálním pólu tyreocytu a přenáší jodid z tyreocytu do koloidu v lumen folikulu, kde je jodid organifikován. Extratyroidálně se exprimuje ve vnitřním uchu, ledvinách, placentě a prsní žláze. U nositelů mutací genu pro pendrin (PDS, SLC26A4) byly popsány variabilní fenotypické projevy s autozomálně recesivním typem dědičnosti: kombinované postižení štítné žlázy a sluchu (Pendredův syndrom - OMIM274600), nesyndromická vrozená hluchota (DFNB4 - OMIM600791) nebo izolovaná dilatace vestibulárního akvaduktu (EVA - OMIM603545). Postižení štítné žlázy u Pendredova syndromu se nejčastěji manifestuje v druhé dekádě života pod obrazem eutyreoidní nebo hypotyreoidní strumy, u menší části pacientů se projeví dyshormonogeneze již při narození a onemocnění je pak diagnostikováno celoplošným novorozeneckým screeningem pro kongenitální hypotyreózu.