

فراوانی جهش 35delG در ژن GJB2 در جمعیت ناشنوایان حسی - عصبی غیرسندرومی جسمی مغلوب

دکتر عیسی عبدی راد^۱، دکتر میرداود عمرانی^۲، مرتضی باقری^۳، دکتر احمد پرورش^۴

تاریخ دریافت ۸۷/۰۵/۲۷، تاریخ پذیرش ۸۷/۱۰/۲۵

چکیده

پیش زمینه و هدف: ناشنوایی شایع ترین اختلال حسی - عصبی ارثی است که به طور تقریبی ۱ در هر ۱۰۰۰ کودک تازه متولد شده را تحت تاثیر قرار می دهد. حداقل ۵۰ درصد از ناشنوایی ها ارثی بوده و تقریباً نیمی از ناشنوایی های ارثی به صورت جسمی مغلوب غیرسندرومی می باشد. صدها ژن در بروز ناشنوایی سندرومی و غیرسندرومی دخیل هستند. اختلال شنوایی غیرسندرومی DFNB1 از طریق جهش در ژن GJB2 (Gap Junction Beta 2)، رایج ترین دلیل ناشنوایی غیرسندرومی به صورت جسمی مغلوب می باشد. گرچه چندین جهش در ژن GJB2 شناسایی شده است، جهش نقطه ای 35 delG مسئول بروز اکثر ناشنوایی ها در جمعیت های مختلف می باشد. شناسایی جهش های ژن GJB2 در یک جمعیت ابزار تشخیصی برای نوع شایع ناشنوایی را فراهم می آورد و می تواند در تشخیص قبل از تولد مورد استفاده قرار گیرد. و همچنین در ارزیابی میزان خطر در افراد دارای خطر بالا در خانواده افراد مبتلا مفید واقع گردد. هدف از انجام این مطالعه تعیین کردن وفور جهش 35 delG در ژن GJB2 در جمعیت ناشنوایان حسی - عصبی غیرسندرومی جسمی مغلوب در استان آذربایجان غربی بود.

مواد و روش کار: ۱۰۳ بیمار از ۸۱ خانواده با اختلال ناشنوایی حسی - عصبی غیرسندرومی با الگوی توارث جسمی مغلوب وارد مطالعه شدند. ۳-۵ میلی لیتر خون محیطی برای استخراج DNA اخذ گردید. DNA با روش استاندارد نمک اشباع استخراج شد. جهش 35 delG در بیماران با روش semi-nested PCR غربالگری شد. برش آنزیمی محصولات PCR با استفاده از آنزیم EcoNI به انجام رسید. و سپس روی ژل آگاروز ۲ درصد تحت اشعه لامپ UV به مشاهده باندها پرداخته شد.

یافته ها: جهش هموزیگوت 35 delG در ۵ بیمار پیدا شد. ۶۷٪ (۶۹ نفر از ۱۰۳ بیمار) تک گیر و ۳۳٪ (۳۳ نفر از ۴۰ نفر از ۵ بیمار که جهش 35 delG داشتند، حاصل ازدواج فامیلی بودند. ۲۰۶ کروموزوم از ۱۰۳ فرد ناشنوای غیرسندرومی با الگوی وراثتی جسمی مغلوب مورد بررسی قرار گرفتند و از این میان ۱۰ کروموزوم (۵ نفر) جهش 35 delG را نشان دادند. و فراوانی جهش 35 delG برابر ۴/۸۵٪ بود.

بحث و نتیجه گیری: با توجه به نتایج حاصل از این مطالعه می توان نتیجه گرفت که ژن ها و یا جهش های دیگری در ایجاد ناشنوایی غیرسندرومی جسمی مغلوب در جمعیت استان آذربایجان غربی دخیل می باشند.

کلید واژه ها: ناشنوایی غیر سندرومی جسمی مغلوب (ARNSHL)، GJB2، 35delG

مجله پزشکی ارومیه، دوره بیستم، شماره اول، ص ۳۹-۳۴، بهار ۱۳۸۸

آدرس مکاتبه: بخش ژنتیک، بیمارستان مطهری، دانشگاه علوم پزشکی ارومیه. تلفن تماس: ۰۴۴۱-۲۲۴۰۱۶۶

Email: isaabdirad@umsu.ac.ir

مقدمه

تقریباً ۶۰٪-۵۰٪ از ناشنوایی های حسی - عصبی قبل از تکلم

علت ژنتیکی داشته (۳) و در این میان ۷۰٪ موارد غیرسندرومی

می باشد یعنی این که شخص ناشنوا، غیر از ناشنوایی اختلال

ناشنوایی رایج ترین نقص حسی - عصبی است و از هر ۱۰۰۰

کودک ۱ نفر با اختلال شنوایی شدید متولد می شود (۱،۲).

^۱ دانشیار ژنتیک پزشکی، بخش ژنتیک، بیمارستان مطهری، دانشگاه علوم پزشکی ارومیه (نویسنده مسئول)

^۲ دانشیار ژنتیک، بخش ژنتیک، بیمارستان مطهری، دانشگاه علوم پزشکی ارومیه

^۳ کارشناس ارشد ژنتیک، بخش ژنتیک، بیمارستان مطهری، دانشگاه علوم پزشکی ارومیه

^۴ استادیار گوش، حلق و بینی، بخش گوش، حلق و بینی، بیمارستان امام خمینی (ره)، دانشگاه علوم پزشکی ارومیه