

اولین مورد گزارش شده از جهش در COL11A2 با ناشنوایی ارثی اتوزومال مغلوب غیر سندرمی در یک خانواده ایرانی

چکیده

مقدمه: کاهش شنوایی انفرادی ۲۰۰۰ کودک تازه متولد شده را در بر می گیرد. بیش از ۵۰ درصد این موارد را عوامل ژنتیکی در بر می گیرد. کاهش شنوایی غیر سندرمی بیش از ۷۰ درصد موارد ناشنوایی ارثی را شامل می شود که ۸۵ درصد آن به شکل اتوزومال مغلوب منتقل می شود و وجود بیش از یکصد جایگاه ژنی برای آن تخمین زده می شود. هدف در این مطالعه تعیین جهش ژنی در یک خانواده ناشنوای غیر سندرمی که دارای دو فرزند مبتلا به ناشنوایی می باشند، بوده است. این بررسی قسمتی از طرح شناسایی ژنهای شایع ناشنوایی ارثی غیر سندرمی اتوزومال مغلوب است. در این تحقیق پیوستگی بین ژن COL11A2 در لوکوس DFNA13، که ایجاد کننده ناشنوایی وراثت اتوزومی غالب می باشد، و بیماری در یک خانواده ایرانی مبتلا به ناشنوایی غیر سندرمی با وراثت اتوزومی مغلوب مورد بررسی قرار گرفت و برای اولین بار جهش Pro ۶۲۱Thr در این خانواده ایرانی مبتلا به ناشنوایی غیر سندرمی با توارث نهفته شناسایی شد.

معرفی بیمار: پسر بچه ۴ ساله ای با ناشنوایی مادرزادی بدون وجود سایر علائم بالینی به مرکز تحقیقات ژنتیک جهت انجام تست های ملکولی ارجاع داده شد. خواهر ۱۶ ساله وی نیز ناشنوایی داشت و پدر و مادر ایشان ازدواج فامیلی درجه سوم دارند. در ابتدا بیماران برای جهش های ژن GJB۲ و GJB۶ بررسی شدند و سپس به وسیله آنالیز پیوستگی برای یافتن محل ژن در گیر مورد مطالعه قرار گرفتند.

یافته ها: بر اساس معاینات بالینی بعمل آمده، هر دو مورد ناشنوایی ارثی غیر سندرمی دارند که بر اساس شرح حال و رسم شجره، نحوه توارث آن اتوزومی مغلوب می باشد. جهش Pro ۶۲۱Thr در ژن COL11A2 در بیماران تشخیص داده شد.

نتیجه گیری: خانواده فوق یکی از خانواده هایی است که برای شناسایی جهش های شایع ناشنوایی غیر سندرمی اتوزومی مغلوب مورد بررسی قرار گرفت. با آنالیز پیوستگی در خانواده مذکور جایگاه کروموزومی این خانواده مورد بررسی قرار گرفت که ناحیه ۶p۲۱.۳ برای این خانواده مشخص شد. با انجام تست های ملکولی برای مورد و نیز خواهر وی در مرکز تحقیقات ژنتیک دو جهش شایع GJB۲، GJB۶ منفی بوده است. این جایگاه محل قرارگیری ژن COL11A2 می باشد که جهش های متعددی در این ژن گزارش شده است. جهش در این ژن همچنین می تواند منجر به ایجاد سندرم استیکلر نوع ۳ با توارث اتوزومال غالب و نیز ناشنوایی ارثی غالب غیر سندرمی گردد (۱، ۳). جهش شناسایی شده جابجایی Pro ۶۲۱Thr می باشد که اولین مورد گزارش شده از جهش در این ژن به صورت اتوزومی مغلوب و غیر سندرمی است.

واژگان کلیدی: سندرم استیکلر / توارث اتوزومال غالب / توارث اتوزومال مغلوب / ناشنوایی ارثی سندرمی / ناشنوایی ارثی غیر سندرمی / ژن COL11A2

***دکتر کیمیا کهریزی**

استادیار دانشگاه

علوم بهزیستی و توانبخشی

دکتر احمد دانشی

دانشیار دانشگاه علوم پزشکی ایران

یاسر ریاض الحسینی

کارشناس ارشد علوم سلولی و ملکولی

کارلا نیشیمورا

کارشناس مرکز تحقیقات

ناشنوایی آمریکا

دکتر ریچارد اسمیت

استاد مرکز تحقیقات

ناشنوایی آمریکا

دکتر حسین نجم آبادی

دانشیار دانشگاه

علوم بهزیستی و توانبخشی

*Email: kkahrizi@uswr.ac.ir