

## حذف بزرگ در ژن VLGR1 عامل نشانگان آشر نوع IIC در مرد و زن بیمار در یک خانواده ایرانی

کیمیا کهریزی\*<sup>۱</sup>، گلناز اسعدی تهرانی<sup>۱</sup>، نیلوفر بزازادگان<sup>۱</sup>، گی وان کمپ<sup>۲</sup>،  
نل هیلگر<sup>۲</sup>، حسین نجم‌آبادی<sup>۱</sup>

۱- مرکز تحقیقات ژنتیک دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، تهران، ایران

۲- بخش ژنتیک پزشکی دانشگاه آنتورپ، بلژیک

### چکیده

نشانگان آشر از لحاظ ژنتیکی و بالینی یک بیماری ناهمگون است. سه فنوتیپ بالینی این نشانگان، شامل انواع USH1، USH2 و USH3، بر اثر جهش در ده ژن متفاوت ایجاد می‌شوند. نشانگان آشر نوع IIC (USH2C) با ناشنوایی خفیف تا شدید، رتینیت پیگمنتوزا و عملکرد طبیعی وستیبولار مشخص می‌شود. گزارش‌های پیشین جهش در ژن VLGR1 را در ۵ خانواده دارای این فنوتیپ نشان داده است. در این مطالعه، ما یک خانواده ایرانی با ۹ فرد ناشنوا را بررسی کردیم که ۷ فرد مبتلا در این مطالعه شرکت کردند. پنج بیمار فنوتیپی منطبق با نشانگان آشر داشتند، اما دو فرد دیگر دچار ناشنوایی غیرسندرمی بودند. منطبق با بررسی بالینی، پنج فرد دچار نشانگان آشر یک هاپلوتایپ مرتبط با USH2C داشتند. دو فرد دیگر که دچار ناشنوایی غیرسندرمی بودند، این هاپلوتایپ را نداشتند. ما یک جهش جدید در VLGR1 در این خانواده شناسایی کردیم. این جهش یک حذف بزرگ g.371657-507673del و در برگرنده‌های ۸۴ و ۸۵ بود و احتمالاً سبب تغییر قالب می‌شود. در خانواده مورد مطالعه برای اولین بار یک فرد مذکر دچار USH2C و جهش در ژن VLGR1 شناسایی شد.

واژه‌های کلیدی: نشانگان آشر نوع IIC (USH2C); ایران; ژن VLGR1.

### مقدمه

می‌شوند. تا امروز ۱۳ جایگاه ژنی مختلف مرتبط با این نشانگان شناسایی شده‌اند که شامل ۱۰ ژن هستند. دست کم ۵ ژن از این ژن‌ها با ناشنوایی غیرسندرمی مرتبطند. این ژن‌ها عبارتند از: PCDH15، WHRN، CDH23، USH1C و MYO7A.

نشانگان آشر نوع II با ناشنوایی مادرزادی و غیرپیشرونده مشخص می‌شود که بیشتر در تواترهای متوسط به بالا عارض می‌شود. رتینیت پیگمنتوزا در اولین یا دومین دهه زندگی آغاز می‌شود و هیچ نشانه وستیبولاری دیده نمی‌شود. سه نوع جایگاه ژنی مرتبط با نشانگان آشر

نشانگان آشر (USH)<sup>۱</sup> یک اختلال ژنتیکی و بالینی پیچیده با الگوی وراثتی اتوزومی مغلوب است که شیوع آن ۳ تا ۶/۲ مورد در هر ۱۰۰۰۰۰ نفر برآورد می‌شود (۱). سه نوع مجزا نشانگان آشر (USH1، USH2 و USH3) شناسایی شده است. همه انواع نشانگان با ناشنوایی و رتینیت پیگمنتوزا مشخص می‌شوند. این سه نوع بر پایه ویژگی‌های بالینی دیگر، مانند نشانه‌های وستیبولار و شدت و پیشرفت ناشنوایی، متمایز

\*کیمیا کهریزی، MD

مرکز تحقیقات ژنتیک، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، تهران، اوین، بلوار دانشجو، خیابان کودکیار  
تلفاکس: ۰۲۲۱۸۰۱۳۸ / E.mail: kkahrizi@uswr.ac.ir