

بررسی موتاسیون های شایع ژن های GJB2 و GJB6 در مبتلایان به بیماری ناشنوایی غیرسندرومی اتوزومی مغلوب در منطقه ای آذربایجان شرقی

دکتر مرتضی جبارپور بنیادی*، محسن اسماعیلی**، دکتر رضا یونس پور***، دکتر نادر لطفعلیزاده****

ابوالفضل آسواران*****

نویسنده مسئول: تبریز، دانشکده علوم طبیعی دانشگاه تبریز Jabbarpour@tabrizu.ac.ir

دریافت: ۸۵/۹/۹ پذیرش: ۸۵/۱۰/۲۶

چکیده

زمینه و هدف: ناشنوایی شدید یکی از شایع ترین اختلالات مادرزادی است که فراوانی آن در حدود ۱ در ۱۰۰۰ نوزاد متولد شده می باشد. ناشنوایی غیرسندرومی با توارث اتوزومال مغلوب (ARNSHL) شایع ترین نوع ناشنوایی دوران کودکی می باشد که در ۵۰ درصد موارد به واسطه جهش در دو ژن GJB2 (کانکسین ۲۶) و GJB6 (کانکسین ۳۰) واقع در لوکوس DFNB1 کروموزوم 13q ایجاد می شود. محصولات پروتئینی این دو ژن با ایجاد اتصالات شکافی (Gap Junction) نقش مهمی در برقراری ارتباطات بین سلولی در سطح گوش داخلی ایفا می کنند. هدف این مطالعه، بررسی ژنتیکی ناشنوایان ارجاع شده به مرکز ژنتیک تبریز و تخمین فراوانی دو موتاسیون شایع گزارش شده در دنیا در ناشنوایان ARNSHL آذربایجان شرقی می باشد.

روش بررسی: در این مطالعه، شایع ترین جهش ژن GJB2 (35delG) به همراه جهش del(GJB6-D13S1830) مربوط به ژن GJB6 در ۱۲۹ ناشنوای ARNSHL ارجاعی به مرکز ژنتیک پزشکی از ۱۰۰ خانواده ای غیرخویشاوند، مورد بررسی قرار گرفت. روش های مورد استفاده برای بررسی این جهش ها به ترتیب ARMS-PCR و Multiplex-PCR بودند که امکان بررسی والدین و افراد ناقل خانواده ها را نیز میسر می نمود.

یافته ها: ۲۱ درصد خانواده های ارجاعی دارای جهش 35delG کانکسین ۲۶ بودند. از بین ۲۰۰ کروموزوم مطالعه شده، ۳۶ کروموزوم 18 (درصد) دارای موتاسیون 35delG بوده ولی کروموزوم حاوی جهش del(GJB6-D13S1830) کانکسین ۳۰ مشاهده نگردید. موتاسیون 35delG در والدین و سایر افراد خانواده ها نیز جهت تشخیص ناقلین مورد بررسی قرار گرفت.

نتیجه گیری: جهش 35delG عامل 18 درصد ناشنوایی ARNSHL در جمعیت آذربایجان شرقی است، که این رقم با فراوانی های گزارش شده از سایر نقاط ایران متفاوت است. عدم وجود جهش در ژن کانکسین ۳۰ می تواند بیانگر جد نیایی متفاوت با سایر مناطق دارای این جهش باشد.

واژگان کلیدی: ناشنوایی غیرسندرومی اتوزومی مغلوب، GJB2، GJB6، آذربایجان شرقی

* دکترای تخصصی ژنتیک پزشکی مولکولی، استادیار دانشگاه تبریز

** کارشناس ارشد ژنتیک انسانی، مرکز تحقیقات کاربردی دارویی، دانشگاه علوم پزشکی تبریز

*** پزشک عمومی، مرکز بهداشت استان، دانشگاه علوم پزشکی تبریز

**** متخصص کودکان، اداره کل بهزیستی استان آذربایجان شرقی

***** کارشناس شنوایی سنجی، مدیریت مدارس استثنایی آموزش و پرورش تبریز