

# غربالگری ناشنوایان غیرسندرمی جسمی مغلوب برای جایگاه کروموزومی ناشنوایی غیرسندرمی با وراثت مغلوب نوع I (DFNB1) در استان‌های آذربایجان شرقی و غربی

## چکیده

زمینه و هدف: کاهش شنوایی، ۱ نفر از هر ۱۰۰۰ تا ۲۰۰۰ کودک تازه متولد شده را تحت تاثیر قرار می‌دهد. بیش از ۵۰٪ از این موارد را به عوامل ژنتیکی نسبت می‌دهند. کاهش شنوایی غیر سندرمی بیش از ۷۰٪ از موارد ناشنوایی ارثی را شامل می‌شود که ۸۵٪ از آن را وراثت جسمی مغلوب تشکیل می‌دهد. ژنهای مختلفی با این ناشنوایی در ارتباط هستند که جهش در ژن کانکسین ۲۶ (GJB2) واقع در جایگاه کروموزومی ناشنوایی غیرسندرمی با وراثت مغلوب نوع I (DFNB1) به عنوان عامل عمده در ایجاد کاهش شنوایی غیر سندرمی جسمی مغلوب برآورد شده است. بعلاوه جهش‌ها GJB2، حذف (GJB6-D13S1830) در ژن GJB6 (که همچنین در جایگاه DFNB1 قرار دارد) در بیماران زیادی که برای یک جهش ژن GJB2، هتروزیگوت بوده‌اند، شناسایی شده است. هدف از این مطالعه، غربالگری بیماران برای جهش‌ها ژن کانکسین ۲۶ در جمعیت ناشنوای ترک ساکن در استان‌های آذربایجان شرقی و غربی ایران بود.

روش بررسی: غربالگری جهش‌ها با استفاده از تکنیک ARMS/PCR (Allele Refraction Mutation System/ Polymerase Chain Reaction) برای تشخیص 35delG آغاز شد، نمونه‌هایی که با این روش برای 35delG، هموزیگوت بودند، کنار گذاشته شدند و سپس نمونه‌هایی که هتروزیگوت و یا منفی بودند با روش DHPLC (Denaturing high performance Liquid Chromatography) و Direct sequencing برای شناسایی سایر جهش‌های GJB2، بررسی شدند.

یافته‌ها: در این تحقیق که به صورت کاربردی - بنیادی می‌باشد، ۲۷۶ کروموزوم (۱۲۸ مبتلا) برای جهش‌های GJB2 بررسی شد. ۷۵ کروموزوم (۲۷٪)، حامل جهش در ژن GJB2 بودند که شامل 35delG، W24XdeE120، 1370G>A، 363delC، Q80L، Y155X، E129K بودند. در بین آنها جهش 35delG بالاترین درصد را داشت و جهش‌های 363delC و Q80L، جهش‌های جدیدی می‌باشند که در هیچ جمعیت دیگری گزارش نشده‌اند. ۲۵ بیمار در ۲ آلل، جهش در ژن GJB2 (۲۵/۳٪) داشتند و ۵ فرد مبتلا در ۱ آلل، جهش در ژن GJB2 داشتند. جهش (GJB6-D13S1830) در هیچ یک از افراد هتروزیگوت مورد بررسی، پیدا نشد. دو پلی‌مورفیسم V1531 و V271 نیز در این جمعیت مشخص شده است. نتیجه‌گیری: با توجه به وفور نسبی جایگاه ژنی DFNB1 به عنوان مسوول ناشنوایی در مناطق شمال غرب ایران، غربالگری جمعیت ناشنوای این مناطق برای جایگاه ژنی مذکور توصیه می‌شود. همچنین متفاوت بودن نتایج بدست آمده در مقایسه با سایر کشورها بیانگر وجود احتمالی ژنها و جایگاه‌های ژنی دیگر دخیل در این منطقه می‌باشد.

کلیدواژه‌ها: ۱ - جی.جی.بی.۶ (GJB6) ۲ - جی.جی.بی.۲ (GJB2)

۳ - دی.اف.ان.بی.۱ (DFNB1) ۴ - کاهش شنوایی غیر سندرمی اتوزومی مغلوب

دکتر فرحناز ریحانی فر I  
دکتر کیمیا کهریزی II  
دکتر احمد دانشی III  
مرضیه محسنی IV  
دکتر محمد زمانی V  
یاسر ریاض الحسینی IV  
\*دکتر حسین نجم‌آبادی VI

تاریخ دریافت: ۸۳/۱۱/۷، تاریخ پذیرش: ۸۴/۴/۲۱

- I) متخصص بیماری‌های زنان و زایمان، مرکز مشاوره ژنتیک سازمان بهزیستی استان آذربایجان شرقی، تبریز، ایران.  
II) استادیار و متخصص بیماری‌های کودکان، مرکز تحقیقات ژنتیک، اوین، بولوار دانشجو، خیابان کودکیار، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی تهران، تهران، ایران.  
III) دانشیار و متخصص بیماری‌های گوش و حلق و بینی و جراحی‌های سر و گردن، بیمارستان حضرت رسول اکرم (ص)، خیابان ستارخان، خیابان نیاش، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی ایران، تهران، ایران.  
IV) کارشناس ارشد سلولی - مولکولی، مرکز تحقیقات ژنتیک، اوین، بولوار دانشجو، خیابان کودکیار، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی تهران، تهران، ایران.  
V) پزشک عمومی، مرکز مشاوره و ژنتیک سازمان بهزیستی استان آذربایجان شرقی، تبریز، ایران.  
VI) دانشیار ژنتیک، مرکز تحقیقات ژنتیک، اوین، بولوار دانشجو، خیابان کودکیار، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی تهران، تهران، ایران (\*مؤلف مسوول).