

گزارش یک خانواده ایرانی مبتلا به سندرم پندرد با جهش جدید T420I و نیز جهش هتروزیگوت مرکب T420I و 1197delT

چکیده

شیوع ناشنوایی مادرزادی در حدود ۱ در هر ۱۰۰۰ مولید زنده می‌باشد. بیش از ۵۰ جایگاه ژنتیکی مجزا شناخته شده که جهش در آنها منجر به ناشنوایی می‌شود. DFNB4 یک جایگاه ژنی مغلوب شناخته شده برای ناشنوایی است که جهش در آن باعث سندرم ناشنوایی پندرد می‌شود. ناشنوایی عصبی، پیش‌کلامی بوده و در برخی موارد پیشرونده و منجر به درجات مختلفی از ناشنوایی می‌شود. در این مطالعه یک خانواده مبتلا به ناشنوایی گزارش می‌شود که در آن سه فرزند مبتلا به سندرم پندرد با جهش جدیدی به صورت هموزیگوت مشاهده شده است فرزندان خانواده ۲۰، ۲۳ و ۳۲ ساله بوده و هر سه مبتلا به ناشنوایی مادرزادی پیشرونده و گواتر یوتیروتید بودند ولی جهش‌های شناخته شده قبلی در آنها مشاهده نشد و جهش جدید T420I به صورت هموزیگوت موجب سندرم پندرد در آنها شده است. والدین آنها دارای رابطه خویشاوندی بوده و برای این جهش هتروزیگوت بودند و فنوتیپ نرمال داشتند.

کلید واژه‌ها: سندرم پندرد / ناشنوایی / جهش ژنی T420I

دکتر حسین نجم آبادی

دانشیار و فوق تخصص ژنتیک

* دکتر کیمیا کهریزی

متخصص اطفال. استادیار

مرضیه محسنی

کارشناس ارشد زیست شناسی سلولی

و ملکولی

فاطمه سادات استقامت

کارشناس ارشد زیست شناسی سلولی

و ملکولی

ساناز ارزنگی

کارشناس پرستاری

کلیه نویسندگان فوق از مرکز تحقیقات

ژنتیک دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

دکتر ریچارد اسمیت

استاد گروه تحقیقات ملکولی گوش، حلق

و بینی دانشگاه آیوا ایالات متحده

* E-mail: kkahrizi@uswr.ac.ir