

عنوان مقاله:

بررسی پیوستگی ژنتیکی لوکوس DFNB59 و ناشنوایی غیرسندرمی مغلوب اتوزومی در خانواده هایی از استان های غربی کشور

محل انتشار:

مجله دانشگاه علوم پزشکی شهرکرد، دوره 17، شماره 4 (سال: 1394)

تعداد صفحات اصل مقاله: 8

نویسندگان:

نجمه فتاحی - Shahrekord University of medical sciences

محمدامین طباطبائی فر - Isfahan University of Medical Sciences

سمیه ریسی - Shahrekord University of medical sciences

پریا علی پور - Shahrekord University of medical sciences

اعظم پوراحمدیان - Shahrekord University of medical sciences

مرتضی هاشم زاده چالشتی - Shahrekord University of medical sciences

خلاصه مقاله:

نقص شنوایی حسی-عصبی دو طرفه یکی از شایع ترین نقص های مادرزادی است که دارای شیوع یک در هزار در بین نوزادان، می باشد. اکثر موارد ناشنوایی غیر سندرومی بوده و حدود هشتاد درصد از بیماران مبتلا به ناشنوایی حسی-عصبی، الگوی وراثت اتوزوم مغلوب را نشان می دهند. ناشنوایی غیر سندرمی اتوزومی مغلوب یک اختلال بسیار هتروژن بوده که تا کنون بیش از ۷۰ لوکوس و حدود ۵۰ ژن برای آن شناخته شده است. در این مطالعه ما به دلیل تعیین شیوع جهش های DFNB59 در این مناطق به بررسی جهش های DFNB59 (DFNB59(P در ۵۴ خانواده در سه استان از ایران که شامل همدان، کهگیلویه و بویراحمد و چهارمحال بختیاری پرداختیم. ژن موجود در این لوکوس است که پروتئین پژواکین را کد کرده و باعث انتقال تحریکات عصبی می شود. خانواده های انتخاب شده در مطالعه، دارای ازدواج خویشاوندی بوده و حداقل ۲ ناشنوا و بیشتر بودند و هم چنین از نظر جهش GJB2 منفی بودند. برای این لوکوس شش نشانگر انتخاب شده و آنالیز پیوستگی انجام شد. ولی با بررسی خانواده های مختلف، هیچ کدام در نشانگرها ی مورد نظر با لوکوس DFNB59 پیوستگی نشان ندادند و مطالعه ی حاضر حاکی از آن است که جهش های ژن پژواکین در ایجاد ناشنوایی در استان های مذکور احتمالاً نقش اندکی دارند و در نتیجه جهش های این ژن از نظر بالینی اهمیت چندانی در بروز بیماری در این مناطق ندارند.

کلمات کلیدی:

Genetic linkage, DFNB59 loci, hearing loss, پیوستگی ژنتیکی، لوکوس DFNB59، ناشنوایی

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/1227291>

