

عنوان مقاله:

مطالعه ناشنوایی وابسته به موتاسیون های ژن DFNB۵۹ (پژواکین) در جمعیت های ناشنوای استان فارس

محل انتشار:

مجله دانشگاه علوم پزشکی قم، دوره 4، شماره 4 (سال: 1389)

تعداد صفحات اصل مقاله: 7

نویسندگان:

سمیه رئیسی - Shahrekord University of Medical Sciences

عفت فرخی - Shahrekord University of Medical Sciences

مریم طاهرزاده - Shahrekord University of Medical Sciences

فاطمه آزادگان - Shahrekord University of Medical Sciences

مرضیه ابوالحسنی - Shahrekord University of Medical Sciences

مرضیه رئیسی - Shahrekord University of Medical Sciences

گل اندام بنی طالبی - Shahrekord University of Medical Sciences

ابوالقاسم اسماعیلی - دانشگاه اصفهان

سید رسول ذاکر - دانشگاه اصفهان

مرتضی هاشم زاده - Shahrekord University of Medical Sciences

خلاصه مقاله:

زمینه و هدف: ناشنوایی فراوان ترین اختلال حسی است که یکی از هر ۵۰۰ نوزاد را با بیشتر از ۵۰٪ موارد ارثی، درگیر می کند. این عارضه یک اختلال بسیار هتروژن بوده که به دلیل فاکتورهای ژنتیکی یا محیطی یا هر دو مورد رخ می دهد. بیشتر از ۴۶ ژن ممکن است در ناشنوایی غیرسندرومیک دخیل باشند. اخیراً، ژن DFNB۵۹ (پژواکین) به عنوان علت ناشنوایی در برخی جمعیت های ایرانی نشان داده شده است. این مطالعه با هدف تعیین فراوانی جهش های ژن پژواکین در یک گروه ۱۳۰ نفری از دانش آموزان ناشنوا در استان فارس صورت گرفت. روش بررسی: در این مطالعه توصیفی-آزمایشگاهی، میزان فراوانی جهش های ژن پژواکین با استفاده از استراتژی PCR-SSCP و هتروduplex بررسی گردید. یافته ها: ۲ نوع پلی مورفیسم متفاوت ژن پژواکین شامل ۸۷۴G>A و ۷۹۳C>G به ترتیب در ۱ و ۹ تا از ۱۳۰ بیمار مطالعه شده، یافت شد. با این وجود، هیچ جهشی از پژواکین شناسایی نگردید. نتیجه گیری: نتایج این مطالعه نشان داد همراهی جهش های DFNB۵۹ (پژواکین) با ناشنوایی در استان فارس بسیار پایین می باشد.

کلمات کلیدی:

PCR-SSCP واکنش، DFNB۵۹، PCR-SSCP Reaction، Hetroduplex Reaction، Hearing Loss، DFNB۵۹

؛ واکنش هتروduplex؛ ناشنوایی

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

