

ناشنوایی (Deafness)



ناشنوایی یا کری بیماری است که می تواند در اثر عوامل محیطی یا ژنتیکی رخ دهد. ناشنوایی با علل ژنتیکی با بررسی تست شنوایی و همچنین سابقه خانوادگی فرد مشخص می شود. ناشنوایی ها می توانند **سندرمیک** باشد یعنی با بد فرمی در شکل گوش، صورت و درگیری در دیگر اندامها همراه باشد. در صورتی که در ناشنوایی غیر سندرمیک ، فرد مبتلا غیر از ناشنوایی یا کم شنوایی مشکل دیگری در سایر ارگانها ندارد.

دلیل اصلی ناشنوایی غیر سندرمی ([NSHL](#)) ، آسیب در ساختار گوش داخلی است و بیش از 30 ژن در ارتباط با این نوع شناسایی شده است. شیوع این بیماری 1 ناشنوی کامل و 2 یا 3 کم شنوا در هر 1000 تولد زنده است.

نحوه وراثت

نحوه ی وراثت ناشنوایی غیر سندرمی، در 70 تا 80 % موارد اتوزومال مغلوب است به این معنی که فرد تنها با دریافت هر دو الل معیوب از پدر و مادر خود ناشنوا می شود به عبارتی پدر و مادر ناقل با احتمال 25% دارای فرزند بیمار می شوند. در حدود 20% موارد، ممکن است نحوه ی وراثت به صورت وابسته به X غالب، مغلوب و یا اتوزومال غالب باشد.

[Connexin](#) ها، اجزا تشکیل دهنده [Gap junction](#) ها ، با بازجذب پتاسیم در گوش داخلی، نقش مهمی در شنوایی ایفا می کنند. موتاسیون

در ژن های مسئول کانکسین ها می تواند باعث تغییر در عملکرد Gap junction ها شده و کری ایجاد شود، ژن [GJB2](#) و [GJB6](#) به ترتیب کانکسین 26 و کانکسین 30 را بیان می کنند. این پروتئین ها کانال غشایی هستند و نقش مهمی در عملکرد گوش و شنوایی دارند.



ژن ها

اولین ژن شایع در این ناهنجاری که در ابتدا بررسی می شود، ژن GJB2 است. این ژن بر روی بازوی بلند کروموزوم 13 قرار دارد و مسئول 50% از ناشنوایی های غیر سندرمی است. تاکنون بیش از 100 [موتاسیون](#) مختلف در ژن GJB2 گزارش شده که در جوامع مختلف فراوانی متفاوتی دارد. مهمترین موتاسیون این ژن، موتاسیون [35delG](#) است که با تکنیک ARMS بررسی می شود. سایر موتاسیون های این ژن نیز با استفاده از روش تعیین توالی، مشخص می شوند. دومین ژن شایع عامل ناشنوایی غیر سندرومیک، ژن [SLC26A4](#) است که فراوانی موتاسیون های آن 40% است.

امروزه از next generation برای تشخیص و شناسایی ژن های مرتبط با ناشنوایی استفاده می شود. در صورتی که موتاسیونی در ژن های شایع یافت نشود، 90 ژن که در ارتباط یا ناشنوایی های سندرمی و غیر سندرمی هستند در غالب پانل کامل ناشنوایی بررسی می شوند. از جمله

این ژن ها می توان ژن های ATP2B2,ACTG1,CDH23,CLDN14,COCH و COL11A2 را نام برد.

تهیه شده توسط : ف. سلیمی ([مرکز ژنتیک پزشکی زنوم اصفهان](#)) - PND
(