عنوان: طیف جهش‌های زن در ناشنوایان غیرسنسدی مغلوب

استان یزد

چکیده

نفیصه‌های ناشنوایی شایع ترین نقش حسی-عصی است که اساس آمارهای جهانی، فراوانی آن یک در 1000 کودک نازه مولد شده می‌باشد که بیش از نیمی از این موارد اساس واقعی دارند. بیشترین موارد ناشنوایی از نوع عصب‌نامه‌ای بیشتر به صورت آنتی‌بدون مغلوبیه به نظر می‌رسد، به طوری که در 80 درصد موارد ناشنوایی غیرسنسدی مگلوبیه از این نوع می‌باشد. جهش در زن GJB2 کروتوسی با کلکسیون 26 را که می‌کند، شایع ترین علت ناشنوایی غیرسنسدی است و تقریباً سؤال نمی‌باشد تا موارد ناشنوایی با وارد آنتی‌بدون مغلوبیه در جمعیت‌های اروپایی و آمریکایی می‌باشد. گروه تیزی 120 جهش در این زن گرارش شده است. اگرچه اکثریت این جهش‌ها ندارند، یافته‌های این مطالعه نشان داده است که جهش در GJB2 در اکثر افراد باشد.

روش بررسی: این مطالعه از نوع توصیفی و تحلیل است که بر روی 120 نمونه مغلوبیه دائمی انجام گرفت. این آمارها با استفاده از کنتیک PCR مورد بررسی قرار گرفتند. سپس نمونه‌های که برای 35delG و Direct Sequencing انتخاب شدند، با مورد حساسیت بای‌های سه استان، به دست آمد. جهش‌های 35delG در جمعیت‌های اروپایی و آمریکایی شایع و بیشتر در بین آمریکایی‌های آمریکایی-دیر به طوری که 35delG در جمعیت‌های اروپایی و آمریکایی-دیر به طوری که

نتیجه‌گیری: در این مطالعه ناشنوایی واسبه بین GJB2 در 9 بیمار (9/16) دیده شد. جهش‌های یافته‌داده عبارتند از: 167delIT، 35delG، GJB2، 314del114 و 312del114. علاوه بر این بیلی مورفیسی های V153L, V27I, E114G, R127H, T132del. تغییر کروتوسی شایع جهش در زن GJB2 در جمعیت مورد مطالعه، از گرارش‌های کشورهای اروپایی و آمریکایی بسیار کمتر بود. همچنین از دیدگاه استانداردهای شده در ایران نیز کمتر بود. برخلاف انتظار، جهش‌های بیشتر در این مطالعه وجود نکردند. جهش‌های 312del114 شایع ترین جهش در GJB2 در جمعیت مورد مطالعه بوده و طوری که

واژه‌های کلیدی: زن GJB2، ناشنوایی غیرسنسدی، جهش زنی، GJB2، مورفیسی

مقدمه

ناشنوایی شایع ترین نقش حسی-عصی است که براساس...
پژوهشکده پاتولوژی و جراحی عضلانی و عصبی، دانشگاه علوم پزشکی اردبیل

آماره‌های جهانی فراوانی آن در دنیا ۱/۳ کودک تا نوزاد شده است. (۱) بازاری و روش‌هایی اساسی در گروه ۱۴ بیش از نیاز دارد که به طور کلی حدود ۷۰ میلیون ناشنوای در جهان وجود دارد که بیش از ۸۰۰۰۰ نفر آن از زنده‌مانده می‌باشد. (۵) ناشنوایی زنی می‌تواند به صورت سندرمی و غیرسندرمی داشته باشد. (۶) در نوع سندرمی از ناشنوایی، عصب‌های دیگری نیز وجود دارند که اما در نوع غیرسندرمی، نمی‌توانیم این‌گونه تفاوت‌ها را در سازمان عصبی کننده توجه داشت. (۶) مولچی در سال ۱۹۹۷ گزارش کردند، که میزان مشخص‌گردن در باعث رشد در جهان (Carrier Frequency) (نمونه‌گیری با ان جهش را در مدیریت ۱ بیوژن که تا ابتدای قدمت این جهش را در حدود ۵۰۰ نسل با تغییر ۱۰۰۰۰ سال شناخت علی‌زانی ناشنوایی، از اهمیت به سرای برخورداری است، چرا که این فهم و آگاهی نه تنها به پژوهش و منابع ارجاع‌ناپذیر این مدل تا در مورد دایم به دنیا آمدن بچه‌های با نقش شوایی به خانواده‌ها از آگاهی درده، بکه در کنسل ناشنوایی برای بیماری نیز از ویژگی‌های برخورداری است، زیرا در صورت ساخت شدن هم لامن ناخواسته برخورداری برای بیماری به چه‌سی با توان افت شوایی را در حال بی‌بیست شدن است، بیش از نیمه مورد و در کنسل ناشنوایی برخورداری موفقیت جغرافیایی استان بیشتر در مکانیزم کشور قرار گرفته و دارای آب و هوای گرم و خشک و بیماری‌های وسیع می‌باشد، پدیده پدیده است که تا این کمتر مورد توجه بیماران کمتر بوده است، به‌طور کلی، همچنین به دلیل واقع شدن در بروز گیری و در بالای مراکز مالی استان‌های بلوچستان و کرمانشاه مهاجرت از کشورهای همسایه به‌طور کمتر بوده است، از دیگر مشخصه‌های این شهرستان به عنوان از این شهرستان اقدامی اثباتی که ساختار ساختاری به دیگر مناطق ایران متفاوت استان باید فکر کنیم یک‌دیگر با دیگر مناطق ایران متفاوت باشد. (۱۵)
هدف کلی این پژوهش تعیین میزان جهش‌های زنیک GJB2 در افراد مبتلا به ناشنوایی غیرسندرمی با توتال آنزیمی معلوب استان یزد است. برای این منظور از کسانی که برای مشاوره زنیک GJB2 به مراکز بهزیستی شهرستان های استان یزد مراجعه می کردند استفاده شد. با تکمیل بررسی ها و ترسم شرکت نامه برای بیماران پرونده تکمل گردید و ایجاد گرمی مناسب برای درکین استفاده یافته بود. سپس از آن وجد جهش های زنیک GJB2 در این افراد بررسی گردید. پس از اتمام آزمایش ها، جواب آن در سه بهره، یک برای بیمار و دوم برای مرکز مشاوره زنیک استان ارسال و نسخه سوم به پروردگار بیمار ضمیمه و بایگانی گردید.

روش برسی

این مطالعه از نوع توصیفی- تحلیلی است. جامعه ی آماری از ۱۸۰ نفر شامل کلیه ناشنوایان مراجعه کننده به مرکز مشاوره زنیک استان یزد در سال های ۱۳۸۱ تا ۱۳۸۳ می باشد. نمونه گیری با استفاده از روش مناسب، بر هفته صورت گرفته، بدین صورت که از بین کلار افراد ناشنوای مراجعه کننده به مرکز مشاوره زنیک استان یزد تعداد ۱۲۰ نفر که معیارهای زیر را داشته، انتخاب گردیدند. قابل ذکر است که از هر خانواده یک نفر انتخاب گردید. سپس این افراد از پنجره سال گرفته شدند. نمونه هایی که برای جهش DNA ۲۵۰delG اول بر روی فورم تنگی داخلی به منظور تکثیر PCR و همچنین تنگی در مورد PCR از صحت و آتشک PCR از آزمایشگاه آمیکا ارسال شدند. در آن مرکز در مرحله Denaturing High Performance Liquid Chromatography (DHPLC) مشخص می کردند که آیا جهش DNA ۲۵۰delG موجود یا تولید آن است. در جهش دارند یا نه، یا در شرایطی که نمونه ها به منظور تکثیر PCR و همچنین تنگی در مورد PCR از صحت و آتشک PCR از آزمایشگاه آمیکا ارسال شدند. در آن مرکز در مرحله DHPLC می‌شود. سپس از آزمایشگاه آمیکا، نمونه برای زنیک GJB2 کاملاً تولید می شود. سپس از جهش‌های دیگر (Sequencing) موجود در این زن و نساناسی گردید.

 orang2.png می‌شود و به فوتومتر دید آزمایشگاه می‌شود که این مقدار بین ۵/۲ آیل میکرو‌گرم بر میکرو‌لیتر بود.

سپس از این رضایت نامه از خانواده‌ها، از افراد مورد نظر نمونه در مخاطب شد. برای بررسی DNA بیماران با روش نمک اشباع شده و با استفاده از پروتئین DNA استخراج، DNA استخراج شده K Biophotometer با استفاده از دستگاه اسکیترومتتر مدل (ساخت کشور آلمان) تعیین شد که که این گلظت بین ۵/۲ آیل میکرو‌گرم بر میکرو‌لیتر بود.
جدول 1. فراوانی جنس های زن GJB2 در جمعیت ناشوان

<table>
<thead>
<tr>
<th>فراوانی جنس</th>
<th>تعداد</th>
<th>جنس مورد مطالعه</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>GJB2</td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>1/16</td>
<td>6/7</td>
<td>V1531</td>
</tr>
<tr>
<td>2/16</td>
<td>1/2</td>
<td>R127H</td>
</tr>
<tr>
<td>3/16</td>
<td>1/2</td>
<td>V271</td>
</tr>
<tr>
<td>5/16</td>
<td>1/2</td>
<td>E114G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

גידه میزان برآورد میزان شیوع جنس های زن GJB2 در ناشوانان استان یزد

<table>
<thead>
<tr>
<th>فراوانی بالایی</th>
<th>تعداد</th>
<th>جنس مورد مطالعه</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>GJB2</td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>1/16</td>
<td>6/7</td>
<td>V1531</td>
</tr>
<tr>
<td>2/16</td>
<td>1/2</td>
<td>R127H</td>
</tr>
<tr>
<td>3/16</td>
<td>1/2</td>
<td>V271</td>
</tr>
<tr>
<td>5/16</td>
<td>1/2</td>
<td>E114G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

ت jegh میزان برآورد میزان شیوع جنس های زن GJB2 بر اساس مطالعاتی که در جدید استان ایران برای غربالی جنس های زن GJB2 بر روی افراد ناشوان صورت گرفته است (۲۰۱۹) (۱۸۲۱). قبل ذکر است که نوع و شیوع مطالعه در این استان ها شبیه روشی است که در این مطالعه صورت گرفته است.
جدول 3. فراوانی جهش در زن GJB2 و جهش 35delG در نقاط مختلف ایران

<table>
<thead>
<tr>
<th>جهش</th>
<th>35delG</th>
<th>GJB2</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>مشاهده در</td>
<td>عدد کروموئوم به درصد</td>
<td>عدد کروموئوم به درصد</td>
</tr>
<tr>
<td>سیستم و بلولجنیا</td>
<td>کرمی</td>
<td>همدان</td>
</tr>
<tr>
<td>0</td>
<td>16/200</td>
<td>9/35</td>
</tr>
<tr>
<td>1/135</td>
<td>2/30</td>
<td>17/154</td>
</tr>
<tr>
<td>12/153</td>
<td>9/23</td>
<td>18/18</td>
</tr>
<tr>
<td>12/154</td>
<td>18/8</td>
<td>16/15</td>
</tr>
<tr>
<td>12/154</td>
<td>1</td>
<td>1/184</td>
</tr>
<tr>
<td>16/154</td>
<td>6/166</td>
<td>16/66</td>
</tr>
</tbody>
</table>

نکته جالی این است که در ایران فراوانی جهش 35delG در بین مردان بیشتر از زنان است. در مطالعه Denoyelle 1999 نشان داده شد که این نتایج با این میزان به طوری که در ایران جهش 35delG در بین مردان بیشتر از زنان است.

به یاد داشته که در مطالعه استانها ممکن است مانند استان‌های مازندران و سیستان و بلوچستان در مطالعه کرمی و همدان مشاهده شود.

جدول 4. نتایج آزمون نسبت فراوانی جهش 40

<table>
<thead>
<tr>
<th>مالک</th>
<th>GJB2</th>
<th>35delG</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>زد و مدرن</td>
<td>4/74</td>
<td>3/09</td>
</tr>
<tr>
<td>زد و کرمی</td>
<td>4/24</td>
<td>3/98</td>
</tr>
<tr>
<td>زد و کرمی</td>
<td>0/4</td>
<td>0/97</td>
</tr>
<tr>
<td>زد و سیستان</td>
<td>1/84</td>
<td>0/96</td>
</tr>
<tr>
<td>زد و بلولجنیا</td>
<td>0/2</td>
<td>0/96</td>
</tr>
</tbody>
</table>

با توجه به این نتایج، ممکن است مشخص شود که بین فراوانی جهش در زن GJB2 و 35delG در بین مردان بیشتر از زنان است.

بحث

حمان طور که گفته شد حدود 80 درصد ناشوایی های اثری، غیر مندیریک بوده و تقریباً 3/4 موارد ناشوایی غیرمندیریک بی صورت آنزیمی مغلوب به اثر می‌رسد. ناشوایی، به‌طور معمول از نظر زنیوتی به‌طور معنی‌دار است اما جهش در زن شایع ترین عملیات غیرمندیریک است و تقریباً مسئول بیش از 3/4 موارد ناشوایی آنزیمی مغلوب می‌باشد.

با توجه به نتایج که از این مطالعه به دست آمده، مشخص شد که فراوانی جهش 35delG در افراد ناشوایی استان زد GJB2 در افراد ناشوایی استان زد GJB2 در افراد ناشوایی استان زد GJB2 در افراد ناشوایی استان زد GJB2 در افراد ناشوایی استان زد GJB2 در افراد ناشوایی استان زد GJB2 در افراد ناشوایی استان زد GJB2 در افراد ناشوایی استان زد GJB2 در افراد ناشوایی استان زد GJB2 در افراد ناشوایی استان Z

مهلت دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - دانلودی می‌تواند به دست آید

جدول 1. نتایج آزمون نسبت فراوانی جهش 35delG و جهش GJB2

<table>
<thead>
<tr>
<th>استان</th>
<th>GJB2</th>
<th>35delG</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>سیستان و بلوچستان</td>
<td>کرمی</td>
<td>همدان</td>
</tr>
<tr>
<td>0</td>
<td>16/200</td>
<td>9/35</td>
</tr>
<tr>
<td>1/135</td>
<td>2/30</td>
<td>17/154</td>
</tr>
<tr>
<td>12/153</td>
<td>9/23</td>
<td>18/18</td>
</tr>
<tr>
<td>12/154</td>
<td>18/8</td>
<td>16/154</td>
</tr>
<tr>
<td>12/154</td>
<td>1</td>
<td>1/184</td>
</tr>
<tr>
<td>16/154</td>
<td>6/166</td>
<td>16/66</td>
</tr>
</tbody>
</table>

با استفاده از آزمون نسبت مشخص شد که بین فراوانی جهش در Z و GJB2 35delG در استان زد و مردان و کرمی است. در جدول (Z) ملاک از Z و استان‌های کرمی و سیستان و بلوچستان نتایج معنی‌دار و وجود ماهیت Z. در جدول (2000) ملاک از Z و استان‌های کرمی و سیستان و بلوچستان نتایج معنی‌دار وجود ماهیت Z.

تحقیق 54 برای ناشوایی ایتالیا و اسپانیا و فرانسه می‌باشد. در 25 درصد مردان حلق های کوچک، تولی چهار نوکلوئزیدی در دو طرف ناهی حلق هیدروژن وجود دارد. با داشته باشد GJB2 مشخص می‌شود که در دو طرف ناهی حلق شده آماده و GJB2 از زن 312del14 نیز این تولی وجود دارد. علاوه بر این این ناهی تولی GAA قبل از ناهی حلق شده است که این ناهی خود در طبق کرسیتک اور نابری و حذف هایی را ایجاد کند. با توجه GJB2 در استان زد GJB2 در افراد همکاری استان زد GJB2 در افراد همکاری استان زد GJB2 در افراد همکاری استان زد GJB2 در افراد همکاری استان Z

در سطح آلایه 0/05 معنی دار شد.

زد و همدان 0/97 0/96 1/84 0/96 0/2 0/96 0/96 0/96 0/96 0/96

زد و کرمی 0/2 0/96 0/96 0/96 0/96 0/96 0/96 0/96 0/96 0/96

زد و سیستان 0/2 0/96 0/96 0/96 0/96 0/96 0/96 0/96 0/96 0/96

زد و بلولجنیا 0/2 0/96 0/96 0/96 0/96 0/96 0/96 0/96 0/96 0/96
References


5- حصن كثبي روشتك- روسي توصيف استفاده از سمک در مداد ناشنوایی هورن با راهنما مهی سلایی و خرس گورابی، پایان نام اکرانش رشته ناشنوایی سنجی دانشگاه علوم پزشکی ایران. 1378.


18. - ابراهيمي - احمد، استاد راهنما، دکتر پروست شفقتی، پایان نامه کارشناسی ارشد زنی انسان، بورسی میزان شیوع جهش Cx 26 در زن کانکسین (GJf2) زنی در افراد مبتلا به ناشنوایی غیرسندرومی ژنومی مغلوب در مراکز مشاوره زنی در 35delG مشاوره زنی انسان در سال 1380 تا 1381.

19. - نجات - مهدی، استاد راهنما، دکتر کهریزی، پایان نامه کارشناسی ارشد زنی انسان، بورسی میزان شیوع جهش ذلیل در 35delG مشاوره زنی انسان در سال 1380 تا 1381.

20. - پژازادگان - نیلوفر، استاد راهنما، دکتر نجم آبادی، پایان نامه کارشناسی ارشد زنی انسان، بورسی میزان شیوع جهش GJB2 35delG زنی در افراد مبتلا به ناشنوایی غیرسندرومی ژنومی مغلوب در مراکز مشاوره زنی در سال 1380 تا 1381.

21. - نقوی - انسیا، استاد راهنما، دکتر نجم آبادی، پایان نامه کارشناسی ارشد زنی انسان، بورسی میزان شیوع جهش Cx 26 در افراد مبتلا به ناشنوایی غیرسندرومی ژنومی مغلوب در مراکز مشاوره زنی انسان در سال 1380 تا 1381.


