

01

## اهمیت و زمینه تحقیق

ناشنوایی یکی از رایج‌ترین عارضه‌های حسی-عصبی است که براساس برآوردهای سازمان بهداشت جهانی تقریباً ۵٪ از جمعیت جهان مبتلا به این بیماری هستند. در ایران به دلیل وفور ازدواج‌های خویشاوندی ناشنوایی بعد از ناتوانی ذهنی شایع‌ترین اختلال حسی محسوب می‌شود که حدود ۱ در هر ۱۶۶ نفر را تحت تأثیر قرار می‌دهد.  
 • عوامل ژنتیکی ۶۰٪ درصد علل ناشنوایی می‌باشد.  
 • تاکنون ۱۵۶ ژن مسبب ناشنوایی و بیش از ۶۰۰ سندرم مرتبط با آن شناسایی شده‌اند.

02

## روش کار



03

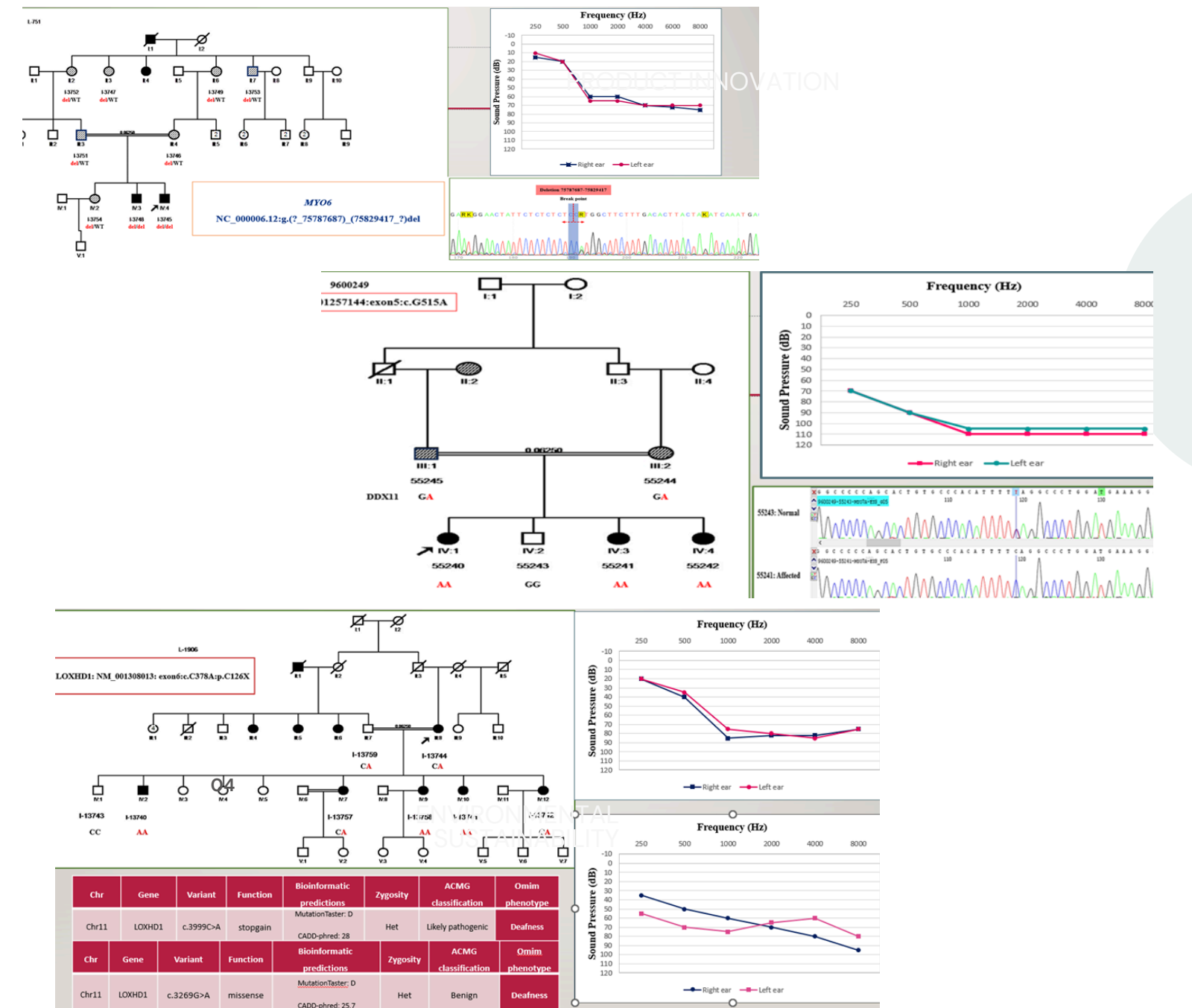
## نتایج

یک CNV جدید در ژن MYO6A

شناسایی ژن DDX11 به عنوان کاندید جدید

اریانت های کمپوند در LOXHD1

در سه خانواده علت ناشنوایی مشخص شد



04

## نتیجه گیری

تجزیه و تحلیل مجدد دوره‌های آگزوم سکانسینگ تقریباً هر 6 ماه، برای خانواده‌هایی که علت ناشنوایی آنها با انجام توالی یابی آگزوم مشخص نشده توصیه می‌شود.

توالی یابی فرد مبتلای دوم باید برای رفع شکاف‌های پوشش یا مشکلات کیفیت داده‌ها در نظر گرفته شود.

در خانواده‌هایی با فنوتیپ‌های پیچیده یا غیرمعمول، ارزیابی‌های بالینی اضافی به عنوان مثال، تصویربرداری پیشرفته گوش داخلی یا ارزیابی‌های متابولیک/غدد درون‌ریز و ... توصیه می‌شود.

زهرا بلقن آبادی، فرزانه زارع اشرفی، کیمیا کهریزی، حسین نجم آبادی  
 مرضیه محسنی  
 استادیار مرکز تحقیقات ژنتیک\*