

البحث الرابع

عنوان البحث باللغة العربية:

التوصيف الوراثي الجزيئي والإكلينيكي لمجموعة مرضى مصريين مصابين بفقدان السمع الحسي العصبي المتوارث بطريقة جسمية متنحية

عنوان البحث باللغة الإنجليزية:

Molecular and Clinical Characterization of a Cohort of Autosomal Recessive Sensorineural Hearing Loss in Egyptian Patients

المجلة:

Journal of Molecular Neuroscience (2024) 74:102.
DOI <https://doi.org/10.1007/s12031-024-02279-3>.

المشاركون في البحث:

1. د. محمد ممدوح سيد أحمد عبد الرحمن
2. أ.د. هالة تابعي البسيوني
3. أ.د. حنان حسني عفيفي
4. أ.د. منى لطفي عيسوي
5. د. محمد بديع طاهر قطارية
6. د. محمد إسلام جاد الحق
7. د. رحاب عبد الحفيظ زيتون
8. د. أحمد علي عبد المنعم
9. أ.د.م. نغم ماهر الباجوري

نصيب المتقدم:

المشاركة في وضع خطة البحث وتجميع الحالات و الفحص الأكلينيكي ومقابلة الأهل لأخذ تاريخ مرضي دقيق و الوصف الدقيق و تجميع المراجع العلمية المختلفة وتفسير النتائج وكذلك كتابة البحث وإعداده للنشر
رئيس القسم
الجندي
أ.د/ نجلاء الشربينى
أ.د/ شريف
عميد كلية الطب جامعة الفيوم

ملخص البحث:

فقدان السمع هو أحد أكثر المشكلات الصحية شيوعاً في جميع أنحاء العالم، و يمثل فقدان السمع الحسي العصبي غير المتلازم الموروثة بطريقة جسمية متنحية جزءاً كبيراً من فقدان السمع الوراثي الخلقي. و قد أجريت دراستنا على 13 مريضاً من 13 عائلة غير مرتبطة، و كان أغلب المرضى يعانون من فقدان سمع حسي عصبي خلقي شديد إلى عميق.

و قد تم أخذ تاريخ عائلي مفصل وتحليل شجرة العائلة لثلاثة أجيال من جميع المرضى لاستبعاد أي عوامل بيئية وضمان وجود طريقة توريث جسيمة متنحية في العائلة، و تم عمل التحليل الوراثي الجزيئي باستخدام تقنية تسلسل الإكسوم (WES) الكامل للمرضى المستدعين، و تم اكتشاف ثلاثة متغيرات في جينات MYO7 و OTOF لأول مرة في المرضى الذين يعانون من فقدان السمع الحسي العصبي غير المتلازم الموروثة بطريقة جسمية متنحية (و هم : متغير هراثي ، و متغير إيطاري ، و متغير لصقي). هذا بالإضافة إلى عشرة متغيرات تم اكتشافها بالفعل مسبقاً في سبعة جينات (GJB2، MYO15A، BSND، OTOF، CDH23، SLC26A4، و TMIE) وقد تنوعت بين متغيرات خطئية وهراثية وإطارية ولصقية. و تعمل هذه الدراسة على توسيع الطيف الوراثي الجزيئي لنوعين من ضعف السمع الجسيمة المتنحية (النوعان 2 و 9).

إ.د/ شريف

إ.د/ نجلاء الشربيني

رئيس القسم

عميد كلية الطب جامعة الفيوم

الجندي