

## ضعف السمع الغير متلازم والجين كونكسين 26

رسالة مقدمة لنيل درجة الدكتوراة فى أمراض السمع والصمم  
مقدمة من

الطبيبة

منى أحمد العقاد

الحاصلة على درجة الماجستير  
فى أمراض السمع والصمم

تحت إشراف

الأستاذ الدكتور/ أحمد سامح فريد

أستاذ الأذن والأنف والحنجرة

وأمراض السمع والصمم

كلية الطب – جامعة القاهرة

الأستاذ الدكتور/ محمد إبراهيم شبانة

أستاذ أمراض السمع والصمم

كلية الطب – جامعة القاهرة

الأستاذ الدكتور/ مها حسن أبو عليو

أستاذ أمراض السمع والصمم

كلية الطب – جامعة القاهرة

الأستاذ الدكتور/ ألفت جميل شاكر

أستاذ الكيمياء الحيوية الطبية

كلية الطب – جامعة القاهرة

2012

## الملخص العربي

يشكل فقدان السمع الوراثي حوالي 7.50٪ من حالات الصمم في الأطفال، وقد حددت الدراسات الخاصة في مختلف البلدان المتحضرة مجموعة واسعة من الصمم الوراثي.

هذه المتلازمات تعكس التوضيح العملي للجينات الغير طبيعية مثل اي تغيير بترتيب DNA. الهدف من هذه الرسالة هو تحديد التغييرات في الجين 35delG في الصغار والكبار المصابين ببدايه مبكره ل فقدان السمع الحسي العصبي المتلازمي وراثي جسمي قاهر .

وقد تم اختيار سبعة وثلاثين مريضا (17 من الذكور و20 من الإناث) من الفئة العمرية من 5 حتى 62 سنة و30 من الذين يتمتعون بحاسة سمع طبيعية من العيادات الخارجية بوحدة السمعيات بكلية الطب – جامعة القاهرة.

تم الحصول على كامل التاريخ المرضى للحالات فوق والتحقق من مشاكل السمع الكامل (إختبار مستوى السمع، وقياس ضغط الأذن (immittancemetry) بعد تصنيفها على أنها فقدان سمع غير متلازم . تم تختيار الحالات علي الوجه التالي:

- 1- المرضى الذين يعانون من ضعف سمع حسي عصبي منذ الولادة او في بداية الطفوله مع اختلاف درجة ضعف السمع.
- 2- نتيجة الفحص للاذن والعين والاعصاب طبيعيه.
- 3- طرق انتقال ضعف السمع الحسي العصبي الوراثي من النوع المقهور.

وقد تم استبعاد الحالات الاتية:

- 1- وجود اي علامه لضعف السمع المتلازم.
- 2- الانتقال الوراثي لضعف السمع الجسمي القاهر مع عدم معاناة اي من الوالدين من ضعف السمع.
- 3- وجود عيب خلقي بالقوقعة عن طريق الكشف بالاشعة.
- 4- الاسباب الاولي المرضية المسببة لضعف السمع الحسي العصبي مثال: مشاكل قبل واثناء وبعد الولادة، التهاب الاذن الوسطي، التهاب السحائي، الفيروس المضخم للخلايا.

تم أخذ عينات الدم بقسم الكيمياء الحيوية الطبية في كلية الطب - جامعة القاهرة لعمل التحليل الجيني للكشف عن الطفرات الجينية Cx26 باستخدام PCR باستخدام بادئات المطلوبة للكشف عن الطفرات delG35

جميع الحالات كانت تعاني من ضعف السمع بكلا الأذنين متماثل . 73% من الحالات كانت تعاني من ضعف سمع متزايد، بينما 27% من الحالات تعاني من ضعف سمع ثابت . درجة ضعف السمع عرفت بعد عمل مقياس سمع نتج عنه بسيط ، متوسط ، متوسط الشدة ، شديد ، عميق . النسب التالية : 18.9% ، 21.6% ، 10.8% ، 13.5% ، 35.2% بالترتيب

الرسم البياني لمقياس السمع أوضح أن عدد 15 مريض لهم مقياس سمع مسطح ، عدد 4 مرضى لهم مقياس سمع مثلث ، و عدد 16 مريض لهم مقياس سمع منحدر ، و عدد 2 مريض لهم مقياس سمع مسطح مرتفع بالنسب التالية : 40.5% ، 10.8% ، 43.2% ، 5.4% بالترتيب

إشتكى عدد 10 مرضى من وجود طنين بالاذن بنسبة 27% من الحالات ، وإشتكى عدد 4 مرضى من عدم إتزان بنسبة 13.5%

حالات مماثلة إكتشفت فى عائلات 8 من المرضى بنسبة 21.6% ، و عدد 1 فقط عائلته تتمتع بحاسة سمع طبيعية بنسبة 3.3%

تأخر النمو اللغوى فى عدد 3 مرضى بنسبة 8.1%

صلة القرابة للوالدين وجدت فى 29 مريض من 37 من عينة البحث بنسبة 78.4% ، و عدد 3 مرضى من 30 فقط من عينة الضابطه .

أوضحت النتائج ان عدد 5 من المرضى يعانون من تغييرات فى 35delG متجانس بنسبة 13.5% ، فى حين أن عدد 2 من المرضى غير متجانسين بنسبة 5.4% . و عدد 30 مريض لم يوجد لديهم أى تغييرات بنسبة 81.1% ، فقط مريض واحد متجانس بنسبة 3.3%

للحالات المتجانسة معظمها ضعف سمع حسى عصبى عميق مع وجود صلة قرابة بين الوالدين وضعف سمع

بالنسبة لتحديد الجنس لم يكن هناك فروق مؤكدة من خلال التاريخ المرضى والإختبارات نستنتج من هذا البحث أن الحالات المتجانسة تحمل علامات اكثر بالمقارنة مع الحالات الغير متجانسة ، وأن أكثر ضعف سمع شدة متعلق بالقراتبة بين الوالدين

ضعف السمع الحسى العصبى الغير متلازم هو العلامة المؤكدة لتشخيص DNA لتغييرات فى الجين Cx26 للوالدين الذين لديهم أطفال يعانون من ضعف سمع حسى عصبى بسيط ومتوسط نوصى بتشخيص DNA والمشورة الوراثية

يوصى بإختبار للجين لجميع افراد العائلة . وبالتالي لابد التوصية Cx26 فى حالة التغير فى الجين بإجراء فحوص وإستشارات وراثية إجبارية لكل أفراد الأسرة