BRIEF REPORT

Hereditary and Non-hereditary Pattern of Deafness in Golestan Province, Iran

Morteza Oladnabi[1],
Elham Hasheminasabgorji[2],
Mahdi Mohammadi[3],
Sahand Lotfi[3],
Javad Hamlevar[3]
Farzad Dastaviz[4],
Abouzar Bagheri[5]

[1] Assistant Professor, Congenital Malformations Research Center, School of Advanced Technologies in Medicine, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran
[2] MSc in Cell and Molecular Biology, Molecular and Cell Biology Research Center, Faculty of Medicine, Mazandaran University of Medical Sciences, Sari, Iran
[3] General Practitioner, Student Research Committee, Mazandaran University of Medical Sciences, Sari, Iran
[4] MSc in Human Genetics, Student Research Committee, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran
[5] Assistant Professor, Molecular and Cell Biology Research Center, Faculty of Medicine, Mazandaran University of Medical Sciences, Sari, Iran

(Received January 18, 2021 ; Accepted May June 30, 2021)

Abstract

Background and purpose: Hearing impairment as a heterogeneous disorder is the most common sensory defect. Genetic (hereditary) hearing loss involves 50% of total cases and the remaining 50% are non-hereditary cases caused by unknown causes. This study aimed to investigate the role of consanguineous marriage and the relationship between the type of deafness and the hereditary pattern in families with more than one deaf patient in Golestan province, Iran.

Materials and methods: The study population included 165 families with deaf members whose files were available in the General Welfare Department of Golestan Province. They were randomly selected during 2018-2019. Data, including number of family members with hearing loss and severity of the condition were collected by face-to-face interviews with parents. Data analysis was done in SPSS.

Results: The mean age of the subjects was 27.67±9.71. Female and male cases included 42.1% and 57.9%, respectively. In 85% of the cases, genetic factor and in 15% acquired factors were responsible for hearing loss. Among the genetic causes, 90.9% of the population were autosomal recessive and 9.1% were autosomal dominant. Moreover, 70% of families had consanguineous marriage and first-degree family relationship was seen in 92 families (80%).

Conclusion: Genetic factor with the autosomal recessive inheritance pattern was the most common cause of hearing loss in the population studied. Increasing awareness about the consequences of consanguineous marriage and genetic counseling are indispensable in decreasing the rate of this condition.

Keywords: Syndromic deafness, nonsyndromic deafness, consanguineous marriage, hereditary pattern

J Mazandaran Univ Med Sci 2021; 31 (199): 174-178 (Persian).

*** Corresponding Author: Abouzar Bagheri -** Molecular and Cell Biology Research Center, Faculty of Medicine, Mazandaran University of Medical Sciences, Sari, Iran (E-mail: a.bagheri@mazums.ac.ir)

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-11-13]

گزارش کوتاه

مجله دانشگاه علوم پزشکی مازندران
دوره سی و یکم شماره 199 مرداد سال 1400 (178-174)

بررسی الگوی توارثی و غیر توارثی انواع ناشنوایی در استان گلستان

مرتضی اولادنبی[1]
الهام هاشمی نسب گرجی[2]
مهدی محمدی[3]
سهند لطفی[3]
جواد حمله ور[3]
فرزاد دست آویز[4]
ابوذر باقری[5]

چکیده

سابقه و هدف: ناشنوایی یک اختلال رایج حسی می‌باشد. مطالعات نشان داده‌اند ناشنوایی در 50 درصد موارد علل ژنتیکی (وراثتی) و در 50 درصد باقیمانده غیر وراثتی، علل محیطی و ناشناخته دارد. هدف از این مطالعه، بررسی نقش ازدواج خویشاوندی و رابطه بین نوع و الگوی توارثی ناشنوایی در خانواده‌های دارای بیش از یک بیمار ناشنوا در استان گلستان است.

مواد و روش‌ها: 165 خانواده ناشنوا که پرونده آن‌ها در اداره کل بهزیستی استان گلستان موجود بود طی سال‌های 1398-1399 به‌صورت تصادفی انتخاب شدند. طی مصاحبه چهره به چهره با والدین، پرسشنامه حاوی اطلاعات تکمیلی از قبیل تعداد افراد بیمار و میزان ناشنوایی جمع‌آوری گردید. داده‌ها توسط نرم‌افزار SPSS آنالیز شدند.

یافته‌ها: میانگین سنی افراد مورد مطالعه، 9/71 ± 27/67 سال بود. 42/1 درصد و 57/9 درصد ناشنوایان به‌ترتیب زن و مرد بودند. در 85 درصد موارد، عامل ژنتیکی و 15 درصد موارد عامل اکتسابی از علل ناشنوایی شناخته شد که از میان علل ژنتیکی الگوی توارث 90/9 درصد جمعیت از نوع اتوزومی مغلوب و 9/1 درصد موارد از نوع اتوزوم غالب بود. علاوه بر این، 70 درصد ازدواج خویشاوندی داشتند که در 80 درصد موارد، نسبت فامیلی از نوع درجه 1 بود.

استنتاج: عامل ژنتیکی با الگوی توارث اتوزوم مغلوب، شایع‌ترین عامل ناشنوایی است. آگاهی زوج‌ها از پیامدهای ازدواج خویشاوندی و انجام مشاوره‌های ژنتیکی در این زمینه، ضروری به نظر می‌رسد.

واژه های کلیدی: ناشنوایی سندرومی، ناشنوایی غیر سندرومی، ازدواج فامیلی، الگوی توارثی

مقدمه

ناشنوایی شایع‌ترین اختلال حسی- عصبی است که تشخیص فرکانس‌های خاصی از صدا به طور کامل یا نسبی مختل می‌شود(1). از هر 1000 تولد زنده، یک نفر از ناشنوایی عمیق رنج می‌برد که در 50 درصد از این افراد علت ژنتیکی و 50 درصد اکتسابی می‌باشد(2). از هر 1000 تولد، 2/7 نفر پیش از 5 سالگی و 3/5 نفر در دوران بلوغ تحت تاثیر قرار می گیرند یعنی فراوانی آن با افزایش سن افزایش پیدا می کند.

قبل از پیشرفت روش‌های شناسایی، میانگین سنی تشخیص 1/5 تا 3 سالگی بود که تاثیر منفی روی

مولف مسئول: ابوذر باقری - ساری: کیلومتر 17 جاده فرح آباد، مجتمع انشگاهی پیامبر اعظم(ص)، دانشکد پزشکی E-mail: a.bagheri@mazums.ac.ir
1. استادیار، مرکز تحقیقات ناهنجاری های مادرزادی، دانشکده فناوری های نوین علوم پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی گلستان، گرگان، ایران
2. کارشناسی ارشد سلولی و مولکولی، مرکز تحقیقات بیولوژی سلولی و مولکولی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی مازندران، ساری، ایران
3. پزشکی عمومی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی مازندران، ساری، ایران
4. کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی، کمیته تحقیقات دانشجویی دانشگاه علوم پزشکی گلستان ،گرگان ، ایران
5. استادیار، دانشکده پزشکی، مرکز تحقیقات بیولوژی سلولی و مولکولی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی مازندران، ساری، ایران
تاریخ دریافت : 1399/10/29 تاریخ ارجاع جهت اصلاحات :1399/11/13 تاریخ تصویب : 1400/4/9

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-11-13]

توانایی‌های زبانی، ارتباطی و ایزوله شدن ناشنوایان داشت(3). تشخیص به موقع، شناخت نوع و علل ناشنوایی در کنترل و افزایش آگاهی نسبت به تولد با نقص ناشنوایی اهمیت ویژه ای دارد. همچنین میزان بالای ابتلا، منجر به اختصاص هزینه‌های بالا برای مراقبت و نگهداری بیماران می‌شود. لذا، هدف از مطالعه حاضر، بررسی نقش ازدواج خویشاوندی، مشخص نمودن نوع و الگوی توارث ناشنوایی در خانواده‌هایی با بیش از یک عضو مبتلا در استان گلستان می‌باشد.

مواد و روش‌ها

مطالعه توصیفی مقطعی حاضر با هدف بررسی الگوی توارث و نوع ناشنوایی در 165 خانواده دارای پرونده با اطلاعات کامل(338 نفر) و بیش از یک بیمار مبتلا به ناشنوایی در استان گلستان از مهر 1398 تا مهر 1399 انجام شده است. سطح ناشنوایی توسط کارشناس شنوایی سنجی تایید و سپس با مصاحبه چهره به چهره و پر نمودن پرسشنامه، اطلاعاتی از قبیل تعداد افراد بیمار، میزان ناشنوایی، بررسی بالینی از نظر فنوتیپی، نوع توارث و افتراق موارد سندرومی از غیرسندرومی جمع‌آوری گردید. فرم رضایت از افراد ناشنوا و یا والدین و یا قیم آن‌ها گرفته شد و اطلاعات آن‌ها به صورت محرمانه ثبت گردید. نتایج ارزیابی‌ها جمع‌آوری و با نرم افزار آماری SPSS آنالیز شد.

یافته ها و بحث

در این مطالعه، 100 خانواده در منطقه روستایی و 65 خانواده در منطقه شهری ساکن و دارای ملیت ایرانی و از اقوام ساکن استان گلستان بودند. 142 نفر زن (42/1 درصد) و 196 نفر مرد (57/9 درصد)، با میانگین سنی 9/71 ± 27/67 سال بودند که بیش‌ترین فراوانی در گروه 30-20 سال (105 نفر) و کم‌ترین فراوانی در گروه سنی زیر 10 سال (26 نفر) بودند (جدول شماره 1).

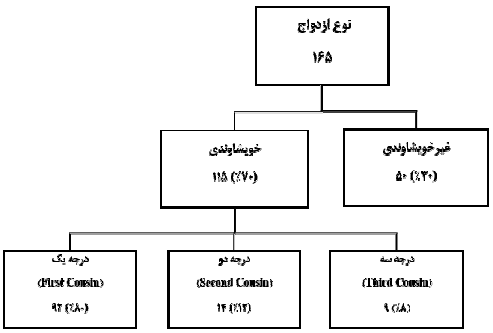
جدول شماره 1: فراوانی بیماران از لحاظ سن و جنس

	مرد تعداد (درصد)	زن تعداد (درصد)	کل
سن (سال)			
10<	17 (65/3)	9 (34/6)	26
20-10	17 (43/5)	22 (56/4)	39
30-20	55 (52/3)	50 (47/6)	105
40-30	47 (55/2)	38 (44/7)	85
50-40	30 (63/8)	17 (36/17)	47
50 >	30 (83/3)	6 (16/6)	36
میانگین (سال)	27/3	28/1	27/67
SD*	9/631	9/910	9/710

بیش‌ترین نوع ناشنوایی حسی- عصبی (92 درصد گوش راست، 91/1 درصد گوش چپ) و در دو گوش از نوع عمیق بودند (59/6 درصد گوش راست، 58/5 درصد گوش چپ) (جدول شماره 2). همچنین 70 درصد والدین نسبت فامیلی (نسب فامیلی والدین 80 درصد درجه یک (First cousin)، 12 درصد درجه دو (Second cousin) و در 9 درصد درجه سه (Third Cousin)) و 30 درصد غیرخویشاوند و بود (تصویر شماره 1).

جدول شماره 2. شدت و نوع ناشنوایی در گوش راست و چپ

مشخصات	گوش راست تعداد (درصد)	گوش چپ تعداد (درصد)
نوع کم شنوایی		
هدایتی (Conductive)	12 (3/5)	17 (5)
حسی- عصبی (Sensorineural)	311 (92)	308 (91/1)
مخلط (Mixed)	15 (4/5)	13 (3/9)
شدت		
خفیف (Mild)	14 (4/1)	13 (3/9)
متوسط (Moderate)	22 (6/5)	20 (5/9)
متوسط تا شدید (Moderate to Severe)	47 (13/9)	49 (14/6)
شدید (Severe)	54 (14/9)	58 (17/1)
عمیق (Profound)	201 (59/6)	198 (58/5)



تصویر شماره 1. نوع ازدواج فامیلی و ارتباط بین والدین

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-11-13]

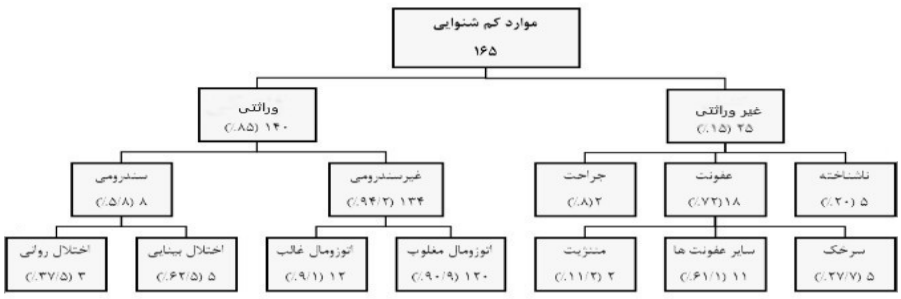
با بررسی تاریخچه خانوادگی، پرسش‌نامه‌ها و رسم شجره نامه علل ناشنوایی 85 درصد ژنتیکی و 15 درصد اکتسابی و نوع الگوی توارثی در ناشنوایی ژنتیکی 90/9 درصد به‌صورت اتوزوم مغلوب، 9/1 درصد اتوزوم غالب و در 5/8 درصد از نوع سندرمیک بود (تصویر شماره 2).

ناشنوایی به‌عنوان یک اختلال هتروژن بصورت منفرد (غیرسندرومی) و یا به عنوان بخشی از یک بیماری (سندرومی) بروز می‌نماید. شیوع نوع ارثی آن در کشورهای در حال توسعه بالاتر است(4، 5، 6). 80-75 درصد از ناشنوایی‌های با علت ژنتیکی به‌صورت اتوزومی مغلوب (DFNB; nonsyndromic deafness, autosomal recessive)، 10-20 درصد اتوزومی غالب (DFNA; nonsyndromic deafness, autosomal dominant) می‌باشد(7). جهش در *GJB2* و *SLC26A4* شایع‌ترین جهش بروز ناشنوایی غیر سندرمی با وراثت اتوزومی مغلوب است(9،8). پلیمرفیسم rs7329857 (C/T) ژن *GJB2* در جمعیت ایرانی با بروز ناشنوایی غیر سندرمی با وراثت اتوزومی مغلوب مرتبط است(10). دیانت‌پور و همکاران در بررسی اقوام ایرانی علاوه بر ژن *GJB2* جهش در ژن *ESRRB* را برای اولین بار گزارش کردند(11). در مطالعه‌ای در لبنان، 51/82 درصد موارد ناشنوایی، علت ژنتیکی و 25/2 درصد ناشی از ازدواج فامیلی بوده است(12). طبق نتایج ما 70 درصد ازدواج‌ها در استان گلستان خویشاوندی است که در مقایسه با عربستان (57/7 درصد)، اردن (58/1 درصد)، امارات (50/5 درصد)، یمن (40-47 درصد)، کویت (57/4 درصد) و عمان (35/9 درصد) بالاتر است(13).

در مطالعه جعفری و همکاران روی 30 کودک ناشنوا، 100 درصد مبتلایان الگوی توارث اتوزومی مغلوب را نشان دادند(14). تفاوت این نتیجه با مطالعه حاضر به دلیل تعلق بیش از نیمی از خانواده‌های مورد بررسی به جمعیت‌های ایزوله ژنتیکی و تعداد کم نمونه در مطالعه جعفری می‌باشد. طبق مطالعه صادقی و همکاران در استان‌های قم و مرکزی، از 59/3 درصد ازدواج خویشاوندی، 41/8 درصد موارد ازدواج‌های خویشاوندی درجه سه و حدود 17/5 درصد ازدواج خویشاوندی دور بوده است. همچنین در 70/9 درصد عوامل ژنتیکی، 9 درصد محیطی و 20/1 درصد عوامل ناشناخته سبب بروز ناشنوایی می‌شود(15). همراستا با این نتایج در مطالعه حاضر 85 درصد علل ناشنوایی از نوع ژنتیکی و 15 درصد اکتسابی بود که 90/9 درصد مبتلایان الگوی توارث مغلوب داشتند. بنابراین شایع‌ترین عامل ناشنوایی در این مطالعه مربوط به عوامل ژنتیکی با الگوی وراثت اتوزوم مغلوب است. همچنین ازدواج فامیلی باعث شده سهم علل ژنتیکی در این‌جمعیت از50 درصد بیش‌تر شود. لذا مشاوره ژنتیکی قبل از ازدواج، فرهنگ‌سازی و آموزش به‌خصوص برای خانواده‌های پر خطر ضروری به نظر می‌رسد.

سپاسگزاری

این مقاله حاصل طرح مصوب معاونت محترم پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی مازندران با کد اخلاق IR.MAZUMS..REC.1399.7050 است.



تصویر شماره 2: طبقه بندی کلی بیماران با توجه به علل ناشنوایی

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-11-13]

References

1. Finsterer J, Fellinger J. Nuclear and mitochondrial genes mutated in nonsyndromic impaired hearing. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology 2005; 69(5): 621-647.
2. Wilson J. Deafness in developing countries: approaches to a global program of prevention. Arch Otolaryngol 1985; 111(1): 2-9.
3. Morton CC, Nance WE. Newborn hearing screening—a silent revolution. N Engl Med 2006; 354(20): 2151-2164.
4. Nance WE. The genetics of deafness. Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews 2003; 9(2): 109-119.
5. Frei K, Szuhai K, Lucas T, Weipoltshammer K, Schöfer C, Ramsebner R, et al. Connexin 26 mutations in cases of sensorineural deafness in eastern Austria. European Journal of Human Genetics 2002; 10(7): 427-432.
6. Shahin H, Walsh T, Sobe T, Lynch E, King MC, Avraham KB, et al. Genetics of congenital deafness in the Palestinian population: multiple connexiná26 alleles with shared origins in the Middle East. Human Genetics 2002; 110(3): 284-289.
7. Lefebvre PP, VanDeWater TR. Connexins, hearing and deafness: clinical aspects of mutations in the connexin 26 gene. Brain Research Reviews 2000; 32(1): 159-162.
8. Hashemzadeh CM, Dowlati M, Farhoud D, Hoghooghi RL, Sasanfar R, Hoseinipour A, et al. Two novel mutations and predominant 35delG mutation in the Connexin 26 Gene (GJB2) in Iranian populations. Iranian Journal of Public Health 2004; 33(2): 14-19 (Persian).
9. Tabatabaiefar MA, Alasti F, Zohour MM, Shariati L, Farrokhi E, Farhud D, et al. Genetic linkage analysis of 15 DFNB loci in a group of Iranian families with autosomal recessive hearing loss. Iranian Journal of Public Health 2011; 40(2): 34-48 (Persian).
10. Asaadi Tehrani G, Ebrahimkhani S. Evaluation of the GJB2 and GJB6 Polymorphisms with Autosomal Recessive Nonsyndromic Hearing Loss in Iranian Population. Iranian Journal of Otorhinolaryngology 2021; 79-86 (Persian).
11. Dianatpour M, Smith E, Hashemi SB, Farazifard MA, Nezafat N, Razban V, et al. Identification of homozygous mutations for hearing loss. Gene 2021; 778: 145464.
12. Tabchi B, Rassi B, Akl E, Fares G. Epidemiology of profound neurosensory deafness in Lebanese children. J Med Liban 2000; 48(5): 294-297.
13. Nemati S, Asadi MM. Prevalence of Cousin Marriage among Parents of Intellectually Disabled and Normal Children and Its Association with Intellectual Disability. Middle Eastern Journal of Disability Studies 2015; 5: 1-5 (Persian).
14. Pour Jafari h, Hashemzadeh Chaleshtori m. Pedigree patterns of families having at least one member with sensorineural deafness in Hamadan. J Shahrekord Uuniv Med Sci 2004; 5(4): 1-4 (Persian).
15. Sadeghi A, San'ati MH, Alasti F, Hashemzadeh-Chaleshtari M. Accessing Genetic and Environmental Factors of Hearing Loss in 354 Families in Gom and Markazi Provinces. Archives of Rehabilitation 2005; 6(2): 7-11 (Persian).

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-11-13]