

טל: 052-5333333  
 קרן אביב



## מחקר יסייע להבין את הגנים הגורמים לחירשות בישראל

דן אבן 14.09.2011 12:00

מחקר חדש המשותף למדענים מאוניברסיטת תל אביב ומאוניברסיטת בית לחם, הצליח בעזרת טכנולוגיה גנומית מתקדמת לאתר בחמישה גנים שמונה מוטציות שונות הקשורות לחירשות באוכלוסייה היהודית-ישראלית והפלסטינית.

המחקר, בראשות פרופ' קרן אברהם מהפקולטה לרפואה באוניברסיטת תל אביב ופרופ' מועין כנעאן מאוניברסיטת בית לחם, בחן תחילה דגימות דם שנאספו מ-11 לקויי שמיעה בישראל וברשות הפלסטינית, שנאספו בעזרת מכונים גנטיים ברחבי הארץ. בתהליך המתבצע באמצעות מכשיר סריקה גנטית ל"ריצוף עמוק וממוקד" בוצע ריצוף בו-זמנית של כל דגימה ל-246 גנים הידועים כמעורבים בחירשות, לפי עבודות מחקר, וזאת בתוך שבועות ספורים ובעלות של פחות מ-500 דולר לדגימה. בהמשך נבדקו המוטציות שזוהו בסריקה הגנטית בקרב 163 נבדקים לקויי שמיעה ואותרו בקרב 25 מהם.

הגילוי המרכזי של החוקרים כולל מוטציה בגן המכונה TMC1, האופיינית ליהודים ממוצא מרוקאי, שאותה אצל 34% מהנבדקים ממוצא מרוקאי שסובלים מליקויי שמיעה ונכללו במחקר. "השיעור הגבוה של האנשים החירשים בעדה המרוקאית החיוביים למוטציה הופך אותה לשנייה בחשיבותה כגורם גנטי לחירשות בישראל לאחר המוטציות בגן הקונקסין 26 שזוהו לפני שנים", מסבירה אברהם במחקר זוהתה גם מוטציה נוספת בגן TMC1 האופיינית ליהודים מרוקאים ושכיחה בקרב 5% מהנבדקים לקויי השמיעה ממוצא זה.

כמו כן זוהו במחקר שש מוטציות בשכיחות נמוכה בהרבה: מוטציה בגן CDH23 הקשורה ליהודים יוצאי אלג'יר, שתי מוטציות בגן MYO15A המאפיינות יהודים אשכנזים ומוטציה נוספת באותו הגן המאפיינת דווקא את האוכלוסייה הפלסטינית, מוטציה בגן WFS1 האופיינית ליהודים אשכנזים ומוטציה בגן TECTA האופיינית ליהודים ממוצא טורקי. ממצאי המחקר מתפרסמים השבוע בכתב העת המדעי Genome Biology. בימים אלה נערכים החוקרים להרחבת המחקר לדגימות נוספות ולחיפוש המנגנונים הפגועים במוטציות שנחשפו. לדברי אברהם, "המוטציה החדשה שזוהתה בעבודה הנוכחית בגן TMC1 תוכל לשמש לבדיקות נוספות באוכלוסייה של יהודים יוצאי מרוקו, כגן נוסף המשפיע על הסיכון להתפתחות חירשות. העבודה גם פותחת אופק לאפשרות לבצע סריקה מקבילה של קרוב ל-250 גנים הגורמים לחירשות במקביל, בשיטה זולה יחסית".

כיום מתבצעות במכונים הגנטיים במדינה בדיקות גנטיות לאיתור פגמי חירשות בקרב הורים לעתיד כאשר לגן קונקסין 20-30. 26% מהחירשים בישראל נושאים מוטציה כלשהי בגן זה, הנחשב לגורם הראשון במעלה להתפתחות חירשות מסיבות גנטיות בישראל. ובתוך כך, קבוצת מחקר בראשות פרופ' אוהד בירק מהמכון הלאומי לביוטכנולוגיה באוניברסיטת בן גוריון ומנהל המכון הגנטי בסורוקה, איתרה את הגן הראשון המעורב בקוצר ראייה קשה - ללא פגמים

נלווים במערכות אחרות בגוף. גן זה המכונה LEPREL1, במצב שאינו תקין, גורם לפגיעה בצורה התקינה של הקולגן המצוי בגלגל העין ולגלגל עין ארוך מהרגיל המוביל לקוצר ראייה. הגן הפגום אותר בבדיקות גנטיות בדגימות שנאספו משבט בדואי בנגב שבו מופיעה שכיחות גבוהה של קוצר ראייה קשה מגיל צעיר. ממצאי המחקר התפרסמו בתחילת החודש ב- American Journal of Human Genetics, ובהמשך יורחב המחקר כדי לבחון אם הגן קשור להתפתחות קוצר ראייה גם באוכלוסיות נרחבות יותר.