نوع الوثيقة : رسالة جامعية

عنوان الوثيقة : *التشخيص الجزيئي لمرض دوشان لأضمحلال العضلات*

Molecular Diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy

لغة الوثيقة : العربية

المستخلص : مرض دوشان لاضمحلال العضلات هو اضطراب متنحٍّ متعلّق بالمورث X ويؤثّر على العضلات و يسبّب ضعف تقدّميّ يبدأ في عضلات الحوض، ثم يتطور بسرعة ليصيب جميع عضلات الجسم، وهو ما يؤدي إلى الإعاقة الحركية مبكراً ومن ثم الوفاة في منتصف العمر، ويبلغ معدل الإصابة واحد من ٣٥٠٠ ولادة من الذكور تقريباً، ونادراً ما يصيب البنات. بروتين الديستروفين، والذي هو نتاج جين الديستروفين، هو أحد بروتينات الغشاء والذي يشكّل جزء من مجمّع الديستروفين-جليكوبروتين الذي يساعد في الحفاظ على وحدة الخلايا العضليّة. فقدان هذه البروتينات يؤدّي إلى إهدار الخلايا العضليّة وإلى الإصابة بمرض دوشان . أُجْرِيَتْ هذه الدّراسة لدراسة نطاق مرض دوشان لاضمحلال العضلات لدى المرضى السّعوديّين. تمت دراسة طفرات جين (DMD) في ثمانية أشخاص لديهم ارتفاع في معدل إنزيم الكرياتين كاينيز ((CK وشملت الدراسة أيضا أفراد عائلاتهم. وقد تم إجراء هذه الدراسة على ٢٦ منطقة مشفرة ((exons من الجين. تم فصل الحمض النووي (DNA) من عينات الدم ومن ثم مضاعفته بواسطة التفاعل المبلمر المتسلسل (.(PCR وقد أظهرت النتائج وجود طفرات جينية في خمسة حالات من أصل ثمانية أي بمعدل ٦٢,٥ %. اثنان و ستّون في المائة من المناطق المشفرة exons المحذوفة كانت واقعة في المنطقة البعيدة ولم يوجد أي حذف في المنطقة المجاورة. بينما ٣٧ % كانت موزعة حول المنطقتين. لم تكْتَشَف أيّ طفرة في جين دي إم دي DMD)) في عيّنات الأفراد الأصحاء. وتعتبر نتيجة هذه الدراسة الأولى هي من نوعها مقارنة بالدراسات السابقة سواء في السعودية أو أي منطقة في العالم. و عليه فانه يجب أن يأخذ هذا المرض الكثير من العناية والاهتمام من قبل الباحثين بالمملكة العربية السعودية بحيث يتم إجراء دراسة شاملة لكل أجزاء الجين المسئول عن مرض دوشان لحل المشاكل المتعددة و المتعلقة بهذا المرض، ويكمن حل هذه المشاكل في استخدام بعض التقنيات الحديثة التي تعالج هذا المرض جذريا مثل استخدام تقنية الخلايا الجذعية وكذلك العلاج بالجينات، حيث أن طرق العلاج المستخدمة حاليا مثل العلاج الطبيعي والعناية بالتنفس والتطبيب بالعقاقير تعتبر مقللة من سرعة تطور المرض ومحسنة لحياة المريض .

المشرف : د. سهيرة بنت أحمد لاري . د. عديل بن جلزار شودري

سنة النشر : ٢٠٠٧