



تفاصيل البحث:

عنوان البحث : التشخيص الجزيئي لمرض دوشان لأضمحلال العضلات
Molecular Diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy

الوصف : مرض دوشان لأضمحلال العضلات هو اضطراب متنح متعلق بالمورث X ويؤثر على العضلات و يسبب ضعف تقدمي يبدأ في عضلات الحوض، ثم يتطور بسرعة ليصيب جميع عضلات الجسم، وهو ما يؤدي إلى الإعاقة الحركية ميكراً ومن ثم الوفاة في منتصف العمر، ويبلغ معدل الإصابة واحد من 3500 ولادة من الذكور تقريباً، ونادراً ما يصيب البنات. بروتين الديستروفين، والذي هو نتاج جين الديستروفين، هو أحد بروتينات العشاء والذي يشكل جزء من مجمع الديستروفين-جليكوبروتين الذي يساعد في الحفاظ على وحدة الخلايا العضلية. فقدان هذه البروتينات يؤدي إلى إهدار الخلايا العضلية وإلى الإصابة بمرض دوشان. أجريت هذه الدراسة لدراسة نطاق مرض دوشان لأضمحلال العضلات لدى المرضى السعوديين. تمت دراسة طفرات جين (DMD) في ثمانية أشخاص لديهم ارتفاع في معدل إنزيم الكرياتين كيناز ((CK) وشملت الدراسة أيضا أفراد عائلاتهم. وقد تم إجراء هذه الدراسة على 26 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 62.5%. اثنان و ستون في المائة من المناطق المشفرة exons المحذوفة كانت واقعة في المنطقة البعيدة ولم يوجد أي حذف في المنطقة المجاورة. بينما 37% كانت موزعة حول المنطقتين. لم تكتشف أي طفرة في جين دي إم دي (DMD) في عينات 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 .

نوع البحث : رسالة ماجستير

سنة البحث : 2007

الناشر : جامعة الملك عبد العزيز

المشرف : د. سهيرة بنت أحمد لاري . د. عديل بن جزار شودي

تاريخ الاضافة على الموقع : Tuesday, June 10, 2008

الصفحة الرئيسية

عمادة الكلية

وكالات الكلية

إدارة الكلية

الشؤون التعليمية

الأقسام العلمية

المعامل

مجلة كلية العلوم

الخدمات

الأنظمة الإلكترونية (ODUS)

اتصل بالكلية

دليل المنسولين

الملفات

الأبحاث

المواد

مواقع مفضلة

عدد زيارات هذه الصفحة: 11

SHARE

الباحثون:

اسم الباحث (عربي)

عائشة بنت حسن عبدالله عليمي

اسم الباحث (انجليزي)

باحث

نوع الباحث

المرتبة العلمية

البريد الالكتروني