جامعة الإمارات العربية المتحدة
United Arab Emirates University

UAEU

تتشرف كلية الدراسات العليا وكلية العلوم بدعوتكم لحضور

مناقشة رسالة الماجستير

العنوان

ارتباط جينات ناقلة الميثيل مع مستويات مختلفة من المثيلة لدى افراد متلازمة اكس الهشة

للطالبة

ساره حميد سمبيج

المشرف

د. خالد اميري، قسم الاحياء
كلية العلوم

المكان والزمان

12:00 مساءً
الأحد، 04 ديسمبر 2018
غرفة 040، مبنى F3

الملخص

ينتج جين اكس الهشة للإعاقة الذهنية بروتين المعروف بتنظيم عملية الترجمة في الأعضاء المختلفة ولديه دور كبير في وظيفة الخلايا العصبية، والنضج ومرونة التشابك العصبي. يحتوي الجين على 50 – 3 من ال CGG المتكررة في الاكسون الاول و كلما زاد التكرار زاد احتمال توسعه خلال عملية تكوين الأمشاج. فزيادة تكرار عدد ال CGG يخضع لارتفاع نسبة الميثيل ويعتبر بمثابة طفرة ديناميكية حيث يزداد خلال الأجيال. يؤدي تكرار الCGG إلى تثبيط النسخ والتعبير لجين اكس الهشة للأعاقة الذهنية. هناك نوعان من الأفراد المتأثرين بمتلازمة اكس الهشة، أحدهما لديه طفرة كاملة ميثليته (لا ينتج بروتين) و الاخر مثيليته جزئية (ينتج كمية منخفضة من البروتين) ، والتي هي نتيجة لوجود اختلافات في حجم التكرار او نتيجة وجود كلا الأليلات المثيلية و الغير مثيلية. ليس من الواضح بعد ما الذي يسبب الميثلة التفاضلية في مختلف الأفراد. لذلك نفترض أن الجينات الخلفية، مثل جينات ناقلة الميثيل تختلف بين الأفراد مسببة اختلافات جينية ملحوظة. تعتمد شدة تغير المظهر الخارجي على عدد التكرارات ودرجة المثيلة التي تتوافق مع تركيز بروتين. ستركز الدراسة على جينات الحمض النووي والهيستون الناقلة للميثيل التي لها دور هام في طبع الجينوم، وتنظيم الجينات، وتعطيل الكروموسوم X، والتطور الجنيني.

كلمات البحث الرئيسية: متلازمة اكس الهشة – مثيل الجزيئي – كامل المثيل – حمض النووي الناقل للمثيل – الهيستون الناقل للمثيل - اكس الهشة للإعاقة الذهنية.