

تتشرف كلية الدراسات العليا و كلية الطب و العلوم الصحية بدعوتكم لحضور

مناقشة رسالة الماجستير

العنوان

الأسس الخليوية للمتغيرات التي تسبب فرط كلسترول الدم العائلي في الإمارات العربية المتحدة

للطالبة

أسيل عدنان خالد جوايري

المشرف

د. بسام علي، قسم علم الأمراض

كلية الطب و العلوم الصحية

المكان والزمان

12:00 مساء

الخميس، 7 مايو 2020

الملخص

فرط كلسترول الدم العائلي هو اضطراب وراثي سائد يتميز بمستويات مرتفعة من البروتين الدهني المنخفض الكثافة الذي يحمل الكلسترول في الدم ينتج فرط كلسترول الدم العائلي بشكل أساسي عن طفرة في جين مستقبلات البروتين الدهني المنخفض الكثافة و الذي يتسبب في تغيير التمثيل الغذائي للدهونز يتم تصنيع مستقبلات البروتين الدهني المنخفض في الشبكة الأندوبلازمية و يتم نقله الى غشاء البلازما عن طريق جهاز جولجي لازالة البروتين الدهني المنخفض. يمكن أن تؤدي مستقبلات البروتين الدهني المنخفض المعطلة الى زيادة في مستويات البروتين الدهني المنخفض في الدم و يمكن أن يؤدي الى أمراض الشرايين التاجية المبكرة مثل تصلب الشرايين. خلال العاميين الماضيين، تم اكتشاف أمراض القلب و الأوعية الدموية باعتبارها السبب الرئيسي للوفيات في دولة الإمارات العربية المتحدة. في هذه الدراسة تم تحديد قائمة من الطفرات المتسببه لفرط كلسترول الدم من مرضى امراتيين. الهدف من هذه الأطروحة هو تصنيع هذه اللانحة من الطفرات و دراسة موقعها و حالتها داخل الخلية. سيتم إجراء المزيد من الدراسات على الطفرات في المستقبل للتحقق من قدرتها المرضية وتأثيرها البروتينات المرتبطة بالشبكة الإندوبلازمية.

كلمات البحث الرئيسية: فرط كلسترول الدم العائلي، مرض شريان التاجي المبكر، الشبكة الاندوبلازمية المرتبطة بتدهور البروتين المرتبط، الشبكة الاندوبلازمية.