



تتشرف كلية الدراسات العليا وكلية العلوم بدعوتكم لحضور

مناقشة رسالة الماجستير

العنوان

تحديد الاختلافات الجينية الموروثة والمستحدثة في عائلة إماراتية لديها اضطرابات النمو العصبي

للطالب

أسماء سمير عبد العزيز رفاعي

المشرف

د. رانجيت فيجيان، قسم علوم الحياة
كلية العلوم

المكان والزمان

09:00 صباحا
الأحد، 15 نوفمبر 2020

الملخص

اضطرابات النمو العصبية: هي مجموعة من الاضطرابات المتنوعة التي تؤثر على الأطفال في أي نقطة من النمو وتؤدي إلى عجز الوظائف العقلية والحركية. عادة ما تكون الأسباب جينية وموروثة. تتحرى الدراسة الاختلافات الجينية المحتملة التي ربما قد أدت إلى اضطرابات عصبية وغيرها من الاعتلالات المشتركة في عائلة إماراتية. تم استخدام تقنية التسلسل الكامل للإكسوم لتسلسل مناطق ترميز البروتين من الجينوم وذلك لتحديد الاختلافات الجينية المحتملة والمستحدثة والموروثة التي قد ترتبط باضطرابات النمو العصبي في هذه العائلة. تم تحديد مجموعة صغيرة من المتغيرات، سواء المستحدثة والموروثة، في الجينات عالية الخطورة المرتبطة باضطرابات طيف التوحد والصرع.

كلمات البحث الرئيسية: اضطرابات النمو العصبي، أطياف التوحد، الصرع، التسلسل الكامل للإكسوم