



تتشرف كلية الدراسات العليا وكلية العلوم بدعوتكم لحضور

### مناقشة رسالة الماجستير

#### العنوان

ارتباط جينات الحمض النووي والهستون الناقلات للميثيل مع مستويات مختلفة من المثيلة لدى افراد متلازمة اكس الهشة

#### للطالبة

ساره حميد سميج

#### المشرف

د. خالد اميري ، قسم الاحياء  
كلية العلوم

#### المكان والزمان

11:00 صباحاً

الأحد، 3 نوفمبر 2019

غرفة 022، مبنى F3

#### الملخص

ينتج جين اكس الهشة للأعاقه الذهنية بروتين المعروف بتنظيم عملية الترجمة في الأعضاء المختلفة ولديه دور كبير في وظيفة الخلايا العصبية ، والنضج ومرونة التشابك العصبي. يحتوي الجين على 3 – 50 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 ال CGG إلى تثبيط النسخ والتعبير لجين اكس الهشة للأعاقه الذهنية. هناك نوعان من الأفراد المتأثرين بمتلازمة اكس الهشة، أحدهما لديه طفرة كاملة ميثيلته (لا ينتج بروتين) و الآخر ميثيلته جزئية (ينتج كمية منخفضة من البروتين) ، والتي هي نتيجة لوجود اختلافات في حجم التكرار او نتيجة وجود كلا الأليلات المثيلية و الغير ميثيلية. 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 الميثلة التي تتوافق مع تركيز بروتين. ستركز الدراسة على جينات الحمض النووي والهستون الناقله للميثيل التي لها دور هام في طبع الجينوم ، وتنظيم الجينات ، وتعطيل الكروموسوم X ، والتطور الجنيني.

**كلمات البحث الرئيسية:** متلازمة اكس الهشة، ميثيل الجزيئي، كامل الميثيل، حمض النووي الناقل للميثيل، الهستون الناقل للميثيل، اكس الهشة للأعاقه الذهنية.