

إعتلال أهداب خلايا الشبكية

دراسة

مقدمة توطئة للحصول على
درجة الماجستير في
طب وجراحة العيون

بواسطة

الطبيبة/ مرفت ممدوح إبراهيم الباهي

تحت اشراف

أ.د / حمدي محمد عصام الدين حمدي

أستاذ طب وجراحة العيون

كلية الطب جامعة القاهرة

أ.د / محمود أحمد كمال

أستاذ طب وجراحة العيون

كلية الطب جامعة الفيوم

أ.د.م / أحمد رضا عوضين

أستاذ مساعد طب وجراحة العيون

كلية الطب جامعة القاهرة

جامعة القاهرة

٢٠١١

إعتلال أهداب خلايا الشبكية هو اضطراب وراثي يؤثر علي أهداب الخلايا ، المكونات التي تقربها لبعضها، الجسيمات القاعدية أو وظائف الأهداب.

الهدب هو آلة مصغرة تتكون من أكثر من ٦٠٠ بروتين في مجمعات جزيئية الكثير من هذه البروتينات يعمل كألة مصغرة منفصلة. الأهداب توجد تقريبا في كل خلية في الجسم تعرف بالأهداب الابتدائية في المستقبلات الضوئية الأهداب تتمثل في جزء أسطواني يصل الجزء الخارجي من المستقبل الضوئي بالجزء الداخلي له.

تحديد مواقع الكثير من البروتينات المتورطة في أمراض تآكل الشبكية بوجوده في أهداب خلايا الشبكية قد فتح الباب لعدد هائل من الأبحاث علي هذا العضي الصغير في كل من نماذج حيوانية و بشرية في حين أن وظائف الكثير من هذه البروتينات المتواجدة في الأهداب غير مفهوم بالكامل و مع ذلك تعطل وظائف هذه البروتينات يؤدي إلي عدد كبير من الأمراض يتراوح بين تآكل شبكي منفصل إلي أمراض متعددة الأنماط الظاهرية.

مبدأ إعتلال أهداب خلايا الشبكية قد جذب الانتباه إلي أهمية إجراء أبحاث وتحليلات جزيئية أكثر علي هذا العضي في محاولة للتعرف أكثر علي جينات أخرى قد تكون لها دور في أمراض تآكل

الشبكية. و مع ذلك مع معرفة هذه الجينات المتورطة في إعتلال أهداب خلايا الشبكية يبقي الأمر غير واضح إذا كانت هذه الأنماط الظاهرية تنتج من تعطل وظائف الأهداب أو من تعطل وظائف أخرى لنتاج هذا الجين، خاصة فيما يخص البروتينات التي توجد في أكثر من مكان في أجزاء الخلية مثل البروتينات المتسببة في متلازمة بيدل وتلك المتسببة في متلازمة أوشر. تجميع هذه الأمراض معا قد يكون هاما في تشخيص الأمراض كطريقة للنهوض بتكنولوجيا تشخيص الأمراض وهام أيضا في تطوير علاج موجه لهذه الأمراض.

بالإضافة إلى ذلك فإن فهم هذه الأمراض كنوع من إعتلال أهداب خلايا الشبكية يقود طبيب العيون إلى درجة عالية من الشك أن أعضاء أخرى من الجسم قد تتأثر مصاحبة لهذا المرض. وبالتالي أصبح من الأهمية البحث عن الأمراض الأخرى التي قد تكون مصاحبة للإعتلال أهداب الخلايا مثل: فقد السمع العصبي، فقد حاسة الشم، تأخر النمو، التأخر العقلي ، الإستسقاء الدماغى، عيوب الأنبوب العصبي، إنقلاب وضع الأحشاء، العقم وأمراض الجهاز التناسلى الأخرى، الأمراض التي تؤثر على نمو الأطراف والأصابع، تشوهات التجويف الفمى ، السمنة امراض الكلى الكيسية والفشل الكلوي ، أمراض الكبد ، أمراض الجهاز التنفسي وأمراض أخرى تنضم إلى الأمراض الناتجة عن اعتلال أهداب الخلايا سيتم التعرف عليها .