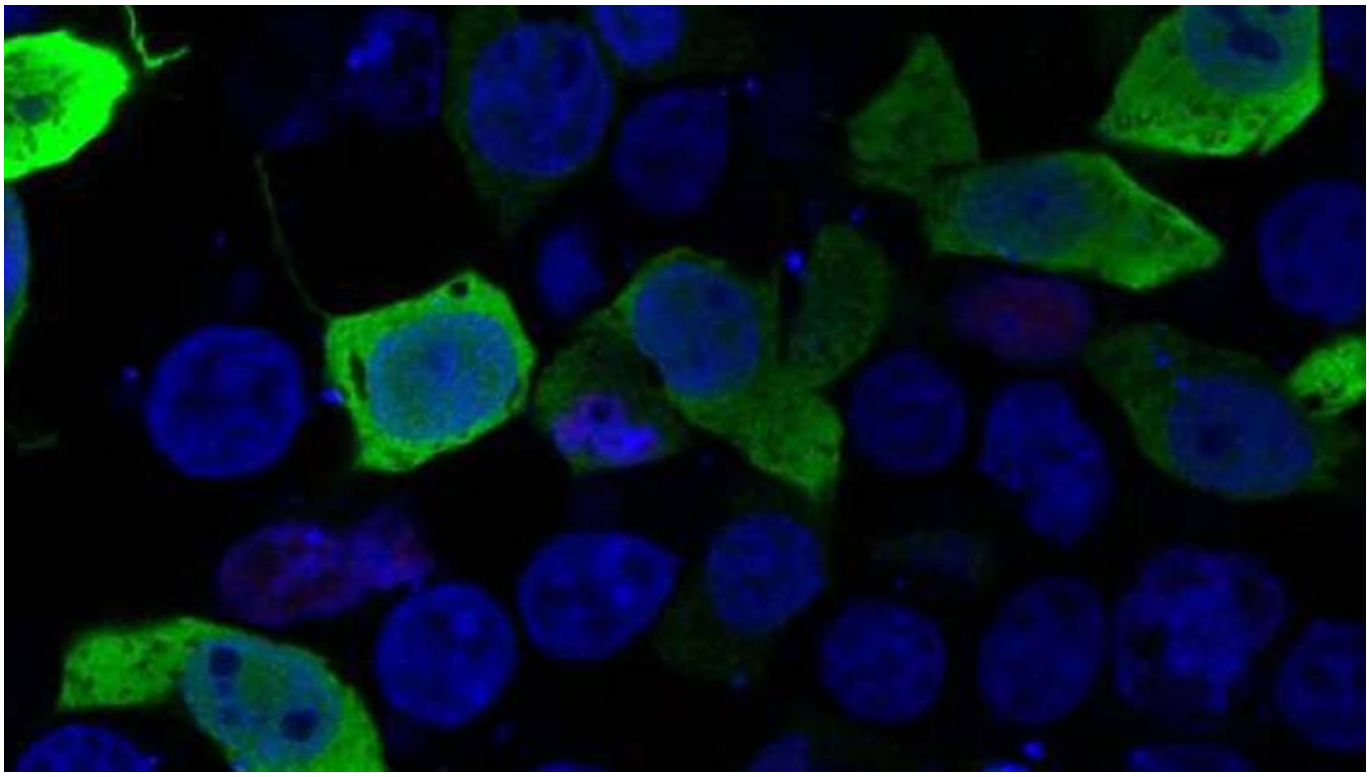
الخليج

الصحة ,

18 مارس 2023 20:42 مساء

تحديد الأسباب الجينية لثلاثة أمراض نادرة



إعداد: مصطفى الزعبي

اكتشف فريق دولي من العلماء بقيادة كلية إيكان للطب في مستشفى «ماونت سيناي» ثلاثة أسباب وراثية غير معروفة سابقاً لثلاث حالات نادرة: الوذمة اللمفية الأولية (التي تتميز بتورم الأنسجة)، مرض تمدد الأوعية الدموية الأبهري، والصمم الخلقي، باستخدام نهج حسابي جديد طوروه لتحليل مجموعات البيانات الجينية الكبيرة من مجموعات الأمراض النادرة.

وسيعزز هذا الاكتشاف الفهم لوظائف الجينات المرتبطة بهذه الاضطرابات وغيرها إلى تمهيد الطريق لتطوير العلاجات.

وتصيب الأمراض النادرة 1 من كل 20 شخصاً حول العالم وأقل من نصف الأمراض النادرة المسجلة البالغ عددها 10000 لها أسباب وراثية معروفة.

وأوضح الباحثون يوفر تسلسل الجينوم لمجموعات كبيرة من مرضى الأمراض النادرة طريقاً لاكتشاف الأسباب

الجينية التي لا تزال غير معروفة، ومع ذلك، فإن مجموعات البيانات الجينية الكبيرة يصعب التعامل معها، مما يؤدي إلى إبطاء البحث بشكل كبير، كما يقول الباحثون.

"حقوق النشر محفوظة "لصحيفة الخليج .2024 ©