اكتشاف الجين المسؤول عن القرنية المخروطية

تمكن علماء من قسم التكنولوجيا الحيوية و هندسة الجينات بجامعة فيلادلفيا من تحديد أحد الجينات التي يعتقد أن لها علاقة بحدوث القرنية المخروطية، ما قد يقود إلى ابتكار طرق جديدة لمنع ظهور أعراضها.

وجمع فريق العلماء عينات الحمض النووي من مجموعة متنوعة من الأفراد و العائلات الذين يعانون من القرنية المخروطية و ذلك بالتعاون مع الأطباء المختصون في القرنية في الأردن.

و توصل العلماء إلى أن الجين (*GALNT14*) مسؤول عن تصنيع إنزيم يعمل على تعديل بروتينات الميوسين المهمة في حفظ الطبقة الخارجية لقرنية العين. ويوجد هذا الجين في كروموسوم رقم 2 ، ومن غير المرجح أن يكون هو الجين الوحيد المتحكم في القرنية المخروطية إلا أنه يقدم هدفا جديدا للأعمال البحثية.

وقال معد الدراسة الباحث الدكتور توفيق الفروخ :"يوجد بالفعل عدة جينات لها دور في القرنية المخروطية ولكن تلك المرة الأولى التي يتم فيها تحديد جين له

علاقة مباشرة ببروتينات الميوسين التي تحفظ الطبقة الخارجية للقرنية من الجفاف"

وأضاف : "لقد قمنا بدراسة المتغيرات الوراثية بواسطة تقنية الجيل الثاني لقراءة تسلسلات الأحماض النووية، و تمكنا من تحديد المتغير النادر جدا حدوثه في جين (*GALNT14*) ما من شأنه أن يمنع تصنيع إنزيم يعمل على تحفيزإضافة كمية كافية من الكربوهيدرات لبروتينات الميوسين المهمة بدورها لحفظ الطبقة الخارجية للقرنية، و عليه فإن فهم السيناريو المرضي كاملا للقرنية المخروطية يعتبر الحجر الأساس لوضع إستراتيجية بحثية عن الطرق العلاجية أو الوقائية ".

و بين الدكتور الفروخ أنه سيعرض نتائج الدراسة كاملة في التجمع السنوي لجمعية علم وراثة الإنسان الأمريكية و الذي سيقام في مدينة سان ديغو في كالفورنيا الشهر الحالي. و مما هو جدير بالذكر أن جامعة فيلادلفيا تقوم بدور ريادي بدعم الأبحاث العلمية و مواكبة التطورات التقنية المستجدة في ما يتعلق بأبحاث الجينوم البشري و الأمراض النادرة عند الإنسان لما لها من أهمية في خدمة المجتمع المحلي.