تحديد طفرات جينية تؤدي إلى التهاب الجلد التأتبي

حدد الباحثون طفراتٍ في جينٍ يُدعى CARD11 تؤدي إلى التهاب الجلد التأتبي أو الإكزيما وهو مرض جلدي تحسُّسي.

حيث تمكن الباحثون من تحديد طفراتٍ في أربع عائلات غير مرتبطةٍ مصابةٍ بالتهاب الجلد التأتبي الحاد **severe atopic dermatitis**، ودرسوا العيوب في الإشارات الخلوية الناتجة عنها التي تُشارِك بهذا المرض التحسُّسي، وأشارت نتائجهم أيضًا إلى أنه بالإمكان تصحيح بعض هذه العيوب عن طريق إضافة الحمض الأميني الغلوتامين.

حلل العلماء السَّلاسل الجينية لمرضى مصابين بالتهاب الجلد التأتبي الحاد وحدَّدُوا ثمانية أفرادٍ من أربع عائلاتٍ لديهم طفرات بالجين **CARD11** الذي يُؤمِّن التعليمات لإنتاج بروتين إشارةٍ خلويٍّ يحمل الاسم نفسه. رغم أن بعض الأفراد المصابين بهذه الطفرات يعانون من

مشاكلَ صحيةٍ أخرى مثل الأخماج (الخمج: التهابٌ بكتيريٌّ في الدم) إلا أن الآخرين لا يعانون من ذلك. وهذا يدلّ على أن الطفرات في **CARD11** قد تسبب التهاب الجلد التأتبي دون أن تؤدي إلى مشاكلَ صحيةٍ أخرى موجودةٍ غالبًا في متلازمات الجهاز المناعي الشديدة.

بدأ العلماء بعد ذلك بالعمل على فهم كيف تساهم الطفرات المُكتَشَفة حديثًا في **CARD11** بالتهاب الجلد التأتبي، ووجدوا أن لكلّ عائلةٍ من هذه العائلات الأربع طفرةً مستقلةً تصيب منطقةً مختلفةً من البروتين **CARD11**، ولكن لكلّ هذه الطفرات تأثيرات متماثلة على إصدار الإشارات للخلية التائية.

عن طريق زراعة الخلية وتجاربَ مخبريةٍ أخرى، وجد الباحثون أن هذه الطفرات تؤدي إلى تفعيلٍ معيبٍ لسبيلي إشارةٍ خلويَّين، يتفعّل أحدهما جزئيًا بشكلٍ نموذجيٍّ عبر الغلوتامين.

إن الخلايا **T** المستنبتة والمأخوذة من أفراد لديهم طفرات بـ **CARD1** ولديهم فائضٌ من الغلوتامين عززت من تفعيل **mTORC1**، وهو جزءٌ أساسيٌّ من أحد السبيلين المُتأثرين. مما يشير إلى إمكانية التصحيح الجزئي لعيوب الإشارات الخلوية المشاركة بالتهاب الجلد التأتبي. ويخطط العلماء حاليًا لدراسةٍ تهدف إلى تحديد تأثير إضافة الغلوتامين واللوسين (وهو حمضٌ أمينيٌّ آخر يُفعِّل **mTORC1**) عند أفرادٍ مصابين بالتهاب الجلد التأتبي مع أو دون طفراتٍ في **CARD11**.

- التاريخ: 2018-06-10
- التصنيف: أمراض مزمنة

#امراض الجلد #الطفرات الجينية #الجهاز المناعي

المصادر

- ScienceDaily
- الصورة
- الورقة العلمية

المساهمون

- ترجمة
  - لمى زهر الدين
- مُراجعة
  - مريانا حيدر
- تحرير
  - رأفت فياض
  - علي السيد
- تصميم

- رنيم ديب

- نشر
  - كرم الحلبي