# اكتشاف اضطراب عصبي نادر مرتبط بالطفرات في جين WDR91

تأليف

مدرس الدكتور محمد لوتي

فبراير 8, 2026

اقتبس من هذا المقال

مدرس الدكتور محمد لوتي (2026). اكتشاف اضطراب عصبي نادر مرتبط بالطفرات في جين *WDR91*. عرب سايكلوجي. تم الاسترجاع من https://arabpsychology.com/?p=118535

ARABPSYCHOLOGY.COM

تخيل طفلاً يولد بصعوبة في النمو، مع رأس صغير بشكل غير طبيعي، وفقدان تدريجي للقدرة على السمع والرؤية. هذا السيناريو، الذي يبدو مأساوياً، هو ما واجهته عائلة اضطرت لمواجهة مرض نادر لم يكن معروفاً من قبل. الآن، بفضل بحث دقيق، بدأ العلماء في فهم الأساس الجيني لهذا الاضطراب العصبي التطوري.

## منهجية البحث

قام الباحثون بتحليل حالة نادرة لطفل من عائلة ذات قرابة دم (زواج الأقارب) يعاني من مجموعة من الأعراض الخطيرة. بدأ الأمر بملاحظة الأعراض السريرية الواضحة ـ صغر الرأس الشديد (microcephaly)، وتشوهات في الشكل (dysmorphic features)، وتضخم الأعضاء (organomegaly)، وتأخر حاد في النمو الحركي والنفسي، بالإضافة إلى ضعف العضلات (hypotonia) وفقدان السمع والبصر. للكشف عن السبب الجيني الكامن وراء هذه الحالة، استخدم الفريق تقنية تسلسل الجينوم الكامل (Whole-Exome Sequencing - WES). هذه التقنية تسمح بفحص جميع الجينات التي تشفر البروتينات في الجينوم، والبحث عن طفرات (mutations) قد تكون مسؤولة عن المرض. بعد تحديد الطفرة المحتملة، قام الباحثون بتقييم مدى شيوعها في قواعد البيانات السكانية، وإجراء تحليلات وظيفية لتقييم تأثيرها على وظيفة الجين.

## النتائج

كشف تسلسل الجينوم الكامل عن طفرة في جين يسمى WDR91. هذا الجين يلعب دوراً حيوياً في تنظيم حركة المواد داخل الخلايا (endosomal trafficking)، ووظيفة الليزوزومات (lysosomal function) - وهي عضيات خلوية مسؤولة عن تكسير وإعادة تدوير المواد الخلوية ـ وعملية الالتهام الذاتي (autophagy)، وهي عملية تنظيف الخلايا من المكونات التالفة. الطفرة المحددة، وهي طفرة في موقع الربط (splice site variant) تحمل الرمز NM_014149.4:c.1395+1G>A، تؤدي إلى تعطيل عملية إنتاج البروتين WDR91 بشكل صحيح. الأهم من ذلك، أن هذه الطفرة لم تكن موجودة في أي من قواعد البيانات السكانية المعروفة، مما يشير إلى أنها نادرة جداً. علاوة على ذلك، أظهرت الدراسات الوظيفية أن نقص بروتين WDR91 يؤدي إلى مشاكل في نمو الخلايا العصبية (neuronal loss)، وترقق القشرة الدماغية (cortical thinning)، واضطرابات في تطور الدماغ. هذه النتائج تتوافق مع ما لوحظ في نماذج حيوانية (Wdr91 knockout models) حيث تم تعطيل جين WDR91 بشكل متعمد.

## تداعيات

هذه الدراسة، التي أجراها فريق بحثي بقيادة الدكتور مارينكيس، تضيف بعداً جديداً لفهمنا للاضطرابات العصبية التطويرية. إنها تحدد WDR91 كجين جديد مرتبط بمتلازمة وراثية نادرة، وتوسع نطاق الأعراض السريرية والأنماط الجينية المرتبطة بهذا الجين. الأهم من ذلك، أن هذه النتائج تلقي الضوء على الآليات الجزيئية المعقدة التي يشارك فيها WDR91 في الحفاظ على صحة الخلايا العصبية وتطور الدماغ. فالبروتين WDR91، كما يتبين، يعمل كمنظم رئيسي لعملية نقل المواد داخل الخلايا، ويؤثر على نشاط إنزيم فوسفاتيديلينوسيتول 3 كيناز (Phosphatidylinositol 3-kinase - PI3K) الذي يلعب دوراً حاسماً في نمو الخلايا وبقائها. إن فهم هذه الآليات يمكن أن يفتح الباب أمام تطوير علاجات جديدة تستهدف استعادة وظيفة WDR91 أو تعويض نقصها. على الرغم من أن هذه الدراسة تركز على حالة واحدة، إلا أنها تسلط الضوء على أهمية التسلسل الجيني في تشخيص الأمراض النادرة، وتؤكد الحاجة إلى مزيد من البحث لفهم كامل للتأثيرات المترتبة على طفرات WDR91، وتقديم الدعم اللازم للعائلات المتضررة.

ARABPSYCHOLOGY.COM

## Reference

Marinakis, N.M. (2026). *Unraveling the Role of WDR91: Case Report of a Previously Unrecognized Clinical Entity*. Clinical Genetics.

DOI: 10.1111/cge.70012

ARABPSYCHOLOGY.COM