بسم الله الرحمن الرحيم

شبكة المعلومات الجامعية

التوثيق الالكتروني والميكروفيلم

شبكة المعلومات الجامعية

جامعة عين شمس

التوثيق الالكتروني والميكروفيلم

قسم

نقسم بالله العظيم أن المادة التي تم توثيقها وتسجيلها
علي هذه الأفلام قد أعدت دون أية تغيرات

يجب أن

تحفظ هذه الأفلام بعيدا عن الغبار

في درجة حرارة من ١٥-٢٥ مئوية ورطوبة نسبية من ٢٠-٤٠%

To be Kept away from Dust in Dry Cool place of 15-25- c and relative humidity 20-40%

بعض الوثائق الأصلية تالفه

بالرسالة صفحات
لم ترد بالاصل

RECENT ADVANCES IN MOLECULAR BIOLOGY AND GENETICS OF CORNEAL DYSTROPHIES

Essay

Submitted for partial fulfillment of M.Sc Degree in Ophthalmology

By
Sherif Mahmoud Talaat
M.B. B. Bh.
Cairo University

Supervised by

Prof. Dr. Hazem Ezzat Attia
Professor of Ophthalmology
Faculty of Medicine
Cairo University

Assistant. Prof. Dr. Ibrahim Anwar Balbaa
Assistant Professor Ophthalmology
Faculty of Medicine
Cairo University

Dr. Randa Mohamed El-Mahdy
Lecturer of Ophthalmology
Faculty of Medicine
Cairo University

Faculty of Medicine
Cairo University
2002

جامعة القاهرة / كلية الطب
القصر العيني

محضر

أجتماع لجنة الحكم على الرسالة المقدمة من
الطبيب / شريف محمد أحمد طلعت
توطئة للحصول على درجة الماجستير / الدكتوراة
في طب وجراحة العيون

تحت عنوان : باللغة الانجليزية : Recent advances in molecular biology & genetics of corneal dystrophies

: باللغة العربية : المستجدات في علم الجزيئات الحيوية والجينات الخاصة بالحثل القرني

بناء على موافقة الجامعة بتاريخ ٦ / ٤ / ٢٠٠٩م تم تشكيل لجنة الفحص والمناقشة للرسالة المذكورة أعلاه على النحو التالي :-

١) أ.د. إبراهيم بليغ — عن المشرفين
٢) أ.د. سامية صبري — ممتحن داخلي
٣) أ.د. طارق أبو النصر — ممتحن خارجي

بعد فحص الرسالة بواسطة كل عضو منفردا وكتابة تقارير منفردة لكل منهم انعقدت اللجنة مجتمعة في يوم الأحد بتاريخ ٣٠ / ٦ / ٢٠٠٩م بقسم مركز المؤتمرات مدرج قاعة أ بكلية الطب — جامعة القاهرة وذلك لمناقشة الطالب في جلسة علنية في موضوع الرسالة والنتائج التي توصل اليها وكذلك الأسس العلمية التي قام عليها البحث .

قرار اللجنة : الرسالة جيدة وبها مجهودات وصور موضحة للرسالة وقد تم قبول الرسالة

توقيعات أعضاء اللجنة :-

المشرف الممتحن	الممتحن الداخلي	الممتحن الخارجي
(توقيع)	(توقيع)	(توقيع)

(ختم)

Abstract

Corneal dystrophies are known to be caused by mutations in genes encoding enzymes or structural proteins. These genes and their chromosomal location can be identified by recent molecular biology techniques. It is possible to develop cell cultures and animal models to study the function of relevant genes.

Gene therapy application in the field of corneal dystrophies is either through viral agents or physical agents. It is a promising treatment modality in the future.

Key Words:

Corneal dystrophies – gene therapy – virus – adenovirus – molecular biology.

ACKNOWLEDGMENT

I would like to thank Professor Dr. Hazem Attia Professor of Ophthalmology for his kind guidance and continuous encouragment.

I wish to offer considerable thanks to Prof. Dr. Ibrahim Balbaa Ass. Professor of Ophthalmology for his supervision and asistance. He offered me his precious time to finish this work.

Special thanks to Dr. Randa El-Mahdy Lecturer of Ophthalmology for her unlimited support & her precious time. The idea of this essay was inspired by her.

My thanks is also offered to all my Professors and colleagues for their valuable suggestions and encouragment.

List of Figures & Colour Plates

Table of Contents

Introduction and Aim of the Work

Corneal dystrophies are known to be caused by mutations in genes encoding enzymes or structural proteins. During the last decade, advances in molecular genetics have disclosed new important information about these rare disorders. The specific genetic mutation and biochemical abnormalities responsible for corneal opacification and visual loss have been identified.

The aim of this work is to study the genetics and molecular biology of coroneal dystrophies, and to examine the recent advances in the diagnosis, prophylais and therapy of these diseases.

The study will include a brief account on the molecular biology of corneal dystrophies. This is the means by which genetic information is transmitted from deoxyribonucleic acid (DNA) to ribonucleic acid (RNA) resulting in protein synthesis.

Gene therapy, either through genetic manipulations of donor cornea prior to transplantation or gene delivery to affected corneas, or limbal stem cell transplantation for corneal dystrophies of epithelial genesis, represents possible and promising therapies for corneal dystrophies in the future.

Some clinical application of genetics will also be included in the study. For example, carrier detection, presymptomatic diagnosis and population screening.

TYPES OF CORNEAL DYSTROPHIES

Introduction to corneal dystrophies:

Corneal dystrophies are a group of spontaneously appearing, mainly autosomal dominant, bilateral, stationary or slowly progressive corneal alterations. They develop in the absence of inflammation and systemic disease. Most present during the second decade.

Corneal dystrophies differ from corneal degenerations. The latter are usually age-related changes often accompanied by other ocular or systemic diseases. Corneal degenerations begin near the corneal periphery and lead to late visual impairment.