سلسلة كولاجين النوع الثاني، ألفا 1

COL2A1 gene

الوظيفة الطبيعية:

يوفر جين COL2A1 التعليمات اللازمة لإنتاج المكون الأساسي لكولاجين النوع الثاني، ويُعرف بسلسلة .alpha-1(II) يُضيف كولاجين النوع الثاني البنية والقوة للأنسجة الضامة، وله دور مهم في التطور الطبيعي للمفاصل والعينين والأذن الداخلية.

يوجد كولاجين النوع الثاني بشكل رئيسي في الغضروف، وهو نسيج قوي ومرن يُشكل معظم الهيكل العظمي أثناء التطور المبكر. يتم استبدال معظم هذا الغضروف لاحقًا بالعظم، ما عدا الغضروف الذي يُغطي نهايات العظام ويحميها، والغضروف الموجود في الأنف والأذنين. ويكثر كولاجين النوع الثاني بشكل خاص في الغضروف الزجاجي، الموجود في الهيكل العظمي النامي، والمفاصل، ونهايات العظام الطويلة في الذراعين والساقين (في مناطق النمو.(

كما يوجد كولاجين النوع الثاني في الأذن الداخلية، وفي المادة الشفافة التي تملأ كرة العين (الزجاجي)، وفي مركز الأقراص بين الفقرات (النواة اللبية.(

لصنع كولاجين النوع الثاني، تلتف ثلاث سلاسل alpha-1(II) معًا لتُشكل جزيء بروكولاجين. يتم تعديل هذا الجزيء بواسطة إنزيمات داخل الخلية، ثم يخرج ليُرتب نفسه في ألياف رفيعة تتشابك فيما بينها لتُشكل ألياف كولاجين قوية وناضجة.

الحالات الصحية المرتبطة بتغيرات جينية في:COL2A1

أخوندرجينيسيس:(Achondrogenesis)

تُسبب عدة طفرات في جين COL2A1 اضطرابات مثل الهيبوكوندرجينيسيس ونوع من الأخوندرجينيسيس يُسمى النوع الثاني، وتتميز هذه الحالات بقصر العظام في الأطراف، وصدر صغير مع رئتين غير مكتملتين، ونقص في تكون العظام في العمود الفقري. غالبًا ما يُتوفى الأفراد المصابون قبل الولادة أو مباشرة بعدها.

خلل التنسج كنست:(Kniest Dysplasia)

تسبب طفرات متعددة في جين COL2A1 هذا الاضطراب، الذي يتميز بقصر القامة، وأطراف قصيرة، وانحناء تدريجي في العمود الفقري، ومشاكل في المفاصل، والرؤية والسمع.

خلل التنسج المسطح الفقاري من نوع تورانس:(Platyspondylic Dysplasia, Torrance Type)

اضطراب عظمي شديد يسبب تقزمًا شديدًا، وصدرًا صغيرًا، وأصابع قصيرة، وفقرات مفلطحة. غالبًا ما يُتوفى الأطفال المصابون قبل أو بعد الولادة مباشرة.

خلل التنسج الفقاري المشاشي مع تغيرات واضحة في الميتافيز:(SED with Marked Metaphyseal Changes)

مجموعة من الاضطرابات النادرة في الهيكل العظمي تؤثر على الفقرات والعظام الطويلة، بسبب طفرات تغير أحماض أمينية في سلسلةalpha-1(II) ، مما يعيق تكوين كولاجين سليم.

خلل التنسج الفقاري المشاشي الخلقي:(SED Congenita)

يُسبب قصر القامة غير المتناسق، ومشاكل في الرؤية والسمع، بسبب طفرات تُبدل حمض الجلايسين أو تُنتج سلاسلalpha-1(II)قصيرة وغير طبيعية.

خلل التنسج الفقاري المشاشي مع قصر المشط:(SED with Metatarsal Shortening)

طفرة محددة في COL2A1 تسبب هذا النوع، ويتميز بألم في المفاصل وقصر في أصابع القدم.

خلل التنسج الفقاري الطرفي:(Spondyloperipheral Dysplasia)

اضطراب في نمو العظام يتميز بقصر القامة غير المتناسق، وأصابع قصيرة، وفقرات مفلطحة. تُسبب الطفرات في منطقةC-propeptideخللًا في تكوين كولاجين النوع الثاني.

متلازمة ستكلر:(Stickler Syndrome)

السبب الأكثر شيوعًا هو طفرات في جين .COL2A1 تشمل الأعراض مشاكل في الوجه، والعينين، والسمع، والمفاصل. بعض الطفرات تؤدي إلى نقص كمية الكولاجين مما يسبب الأعراض المميزة. وهناك نوع خاص يؤثر على العين فقط.

اضطرابات أخرى:

ترتبط طفرات COL2A1 بحالات خفيفة نسبيًا مثل خلل تنسج المشاشة القريبة لعظم الفخذ، مع أعراض تُشبه داء بيرثيز (Legg-Calvé-Perthes).

أسماء أخرى للجين:

- كولاجين الغضروف
- كولاجين النوع الثاني
- كولاجين، النوع الثاني، ألفا 1
- COL2A1

معلومات وموارد إضافية:

- اختبارات الجينات(Genetic Testing Registry)
- مقالات علمية علىPubMed
- سجل الأمراض الجينية منOMIM
- NCBI Gene
- ClinVar