كلية الطب – جامعة الفيوم
قسم الأطفال

عنوان البحث :

تعدد الاشكال الجيني اكس ام ان ١ في المرضى المصريين المصابين بانيميا البحر المتوسط من النوع بيتا و مدى ارتباطه بمستوى هيموجلوبين اف

الملخص العربى :

انيميا البحر الابيض المتوسط من النوع بيتا هى مرض وراثى يصاحبة نقص او غياب كامل لسلسلة البيتا جلوبين مما يؤدى الى وجود فائض من سلسلة الالفا جلوبين مما يسبب تكسير لكرات الدم الحمراء وانتاج كرات دم حمراء غير فعالة وفقر دم ينتج عنة مضاعفات مثل تشوة العظام وتاخر النمو وتضخم فى الكبد والطحال . وتعتمد شده المرض على انواع الطفرات الخاصه بالبيتا جلوبين جين كما تعتمد على عدد من العوامل الوراثيه مثل مصاحبتها لانيميا البحر الابيض المتوسط من النوع الفا وزياده انتاج سلسله الجاما جلوبين واستمرار وجود الهيموجلوبين اف الذى يؤثر ايضا على شده الاعراض الاكلينكيه للمرض. لذلك قمنا فى هذه الدراسه بدراسه التوصيف الجزيئى وقياس معدل تعدد الاشكال الجينى لجين الجاماجى اكس ام ان اس١ فى مرضى انيميا البحر الابيض المتوسط من النوع بيتا بمصر ومدى علاقتة بمستوى الهيموجلوبين اف وشدة الاعراض الاكلينكية للمرض.

وقد اجريت هذه الدراسه على ١٠٠ طفل من مرضى انيميا البحر الابيض المتوسط من النوع الشديد من المترددين على قسم الاطفال والمعمل بمستشفى جامعه الفيوم .وقد اجرى لهؤلاء الاطفال فحص طبى عام ووفحص معملى يشمل عمل صوره دم كامله و نسبه الخلايا الشبكيه وتحليل فصل كهربائى للهيموجلوبين وكذلك فحص التحور الجينى لجين الجاماجى اكس ام ان اس١ عن طريق التفاعل البوليمريزى المتسلسل (رفلب).وقد اظهرت هذه الدراسه ان عدد ٩٤ طفل لديهم النوع المتماثل الجامح لعدم وجود التحور الجينى وعدد ٦ اطفال لديهم النوع المتخالف المتحول للتحور الجيني مستوى الهيموجلوبين اف اعلى فى وجود التحور الجينى عن غيابه بفروق ذات دلاله احصائيه كبيره.الحالات التى لديها التحور الجينى بدات اخذ الدم بسن متاخر وبمعدل اقل من الحالات التى ليس لديها التحور الجينى بفروق ذات دلاله احصائيه كبيره.ارتفاع مستوي الهيموجلوبين وعدد كرات الدم الحمراء وحجم الدم المكدس فى الحالات التى لديها التحور الجينى عن الحالات التى ليس لديها هذا التحور بفروق ذات دلاله احصائيه كبيره.اظهرت هذه الدراسه ان نسبه هذا التحور الجينى لمرضى انيميا البحر الابيض المتوسط ضئيله ولكن وجود هذا التحور الجينى مرتبط بارتفاع مسوى الهيموجلوبين اف وبتحسين شدة الاعراض الاكلينكيه للمرض. يوصى باجراء المزيد من الدراسات على الاشكال الجينيه الاخرى لجين البتا جلوبين والعوامل الوراثيه الاخرى التى تؤثر على مدى شده الاعراض الاكلينكيه لانيميا البحر الابيض المتوسط مما قد يفسر وجود اختلاف فى الصوره الاكلينكيه للمرض بين الحالات المختلفه.