الطفرة الجينية لإنزيم مختزل ميثيل حمض الفوليك رباعي التهدرج، تواجدها والتفاعل مع العوامل الوراثية الأخرى المسببة للتجلط في مرضى إنسداد الأوردة الكبدية في الأطفال المصريين

ملخص البحث

لقد تورطت طفرة C677T الشائع نسبيا من اختزال الميثيلين تتراهيدروفولات (MTFHR) الجيني للمساهمة، مع عوامل أخرى، في التسبب في تخثر الأوعية الدموية. الهدف من العمل: لتقييم مدى انتشار MTFHR C677T الجينات غيرها من عوامل الخطرالمسببة لانسداد الوريد البابي فى الاطفال المصريين. المرضى والطرق: تم تسجيل الأطفال أربعون طفل يعانون من انسداد الوريد البابى في الدراسة، بالإضافة إلى 20 من الضوابط مقابل فى العمر والجنس . وأجريت دراسات الجزيئية للMTFHR C677T طفرة جينية، وكذلك G20210A البروثرومبين وعامل الخامس لايدن (FVL) بها. وأجريت فحوصات للبروتين C والبروتين S، مضاد الثرومبين الثالث وتنشيط بروتين C المقاومة (APCR). النتائج: كان لدى سبعة وعشرون مريض أستعداد وراثى للتخثر (67.5٪)؛ وكان لدى أربعة (10٪) MTFHR C677T تحور الجين ، (12 (30٪ لديهم طفرة FVL، 11 (27.5٪ لديهم نقص البروتين C، ٦ (١٥%) لديهم طفرة G20210A البروثرومبين، واحد (2.5٪) ولدى طفل واحد نقص مضاد الثرومبين الثالث ولم يكن هناك نقص البروتين S. كان لدى خمسة أطفال أكثر من عيب واحد. الاستنتاج: إشراك MTFHR C677T طفرة جينية في التسبب في انسداد الوريد البابى يمكن أن يكون له دور إلا إذا كان متماثل و / أو يرتبط مع عوامل الخطر الأخرى كما FVL الطفرة. كما ان طفرة FVL لا تزال تمثل الاكثر شيوعا فى التخثرالوراثي المؤدى الى انسداد الوريد البابى الكبدى.