التوصيف الجزيئى ومعدل تعدد الاشكال الجينى لجين الجاماجى اكس ام ان١ فى مرضى انيميا البحر الابيض المتوسط من النوع بيتا بمصر وعلاقتة بمستوى الهيموجلوبين اف وشدة الاعراض الاكلينكية للمرض

دراسة

مقدمة توطئة للحصول على

درجةالدكتوراه فى

الباثولوجيا الاكلينكية والكيميائية

مقدمة من

الطبيبة / هبة مصطفى احمد محمد

بكالوريوس الطب والجراحة جامعة الفيوم

ماجستير الباثولوجيا الاكلينكية والكيميائية جامعة القاهرة

تحت اشراف

الاستاذ الدكتور/ سميه محمد الجوهرى

استاذ الباثولوجيا الاكلينكية والكيميائية

كلية الطب ، جامعة الفيوم

الاستاذ الدكتور /منى محمد فريد قنصوة

استاذ طب الاطفال

كلية الطب ، جامعة الفيوم

الدكتور / مصطفى احمد عزت

مدرس الباثولوجيا الاكلينكية والكيميائية

كلية الطب، جامعة الفيوم ٢٠١٥

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 .

تقسم انيميا البحر الابيض المتوسط من الناحيه الاكلينكيه الى انيميا البحر الابيض المتوسط الشديده والمتوسطه والضعيفه وتعتمد شده المرض على انواع الطفرات الخاصه بالبيتا جلوبين جين كما تعتمد على عدد من العوامل الوراثيه مثل مصاحتها 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

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