البحث الثالث:

التوصيف الجزيئي وتكرار تعدد الأشكال Xmn I G γ في مرضى الثلاسيميا المصريين وارتباطه بمستوى HBF والشدة السريرية للمرض

الملخص العربى

انيميا البحر المتوسط من النوع بيتا هى مرض وراثى يصاحبة نقص او غياب كامل لسلسلة البيتا جلوبين مما يؤدى الى وجود فائض من سلسلة الألفا جلوبين مما يسبب تكسير لكرات الدم الحمراء وإنتاج 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 الإكلينيكية الى أنيميا البحر المتوسط الشديدة والمتوسطة والضعيفة وتعتمد شده المرض على انواع الطفرات الخاصة بالبيتا جلوبين جين كما تعتمد على عدد من العوامل الوراثية مثل مصاحبتها لأنيميا البحر ا المتوسط من النوع الفا وزيادة انتاج سلسلة الجاما جلوبين واستمرار وجود الهيموجلوبين إف الذى يؤثر ايضا على شدة الاعراض الإكلينكيه للمرض.

الهدف: يهدف هذا البحث إلى دراسة التوصيف الجزيئى وقياس معدل تعدد الاشكال الجينى لجين الجاما جى اكس ام ان اس١ فى مرضى أنيميا البحر المتوسط من النوع بيتا بمصر ومدى علاقتة بمستوى الهيموجلوبين إف و شدة الاعراض الإكلينيكية للمرض.

الأدوات والطرق: أجريت هذه الدراسة على ١٠٠ طفل من مرضى انيميا البحر المتوسط من النوع الشديد من المترددين على قسم الاطفال والمعمل بمستشفى جامعه الفيوم . وقد تم عمل فحص طبى عام وفحص معملى لهؤلاء الاطفال يشمل عمل صورة دم كاملة و نسبه الخلايا الشبكية وتحليل فصل كهربائى للهيموجلوبين وكذلك فحص التعدد الجينى لجين الجاما جى اكس ام ان اس١ بإستخدام تقنية تفاعل البلمرة المتسلسل و إنزيم التقطيع (PCR-RFLP).

النتائج: وقد أظهرت هذه الدراسة أن عدد ٩٤ طفل (٩٤%) لديهم النوع المتماثل الجامح لعدم وجود التحور الجينى وعدد ٦ اطفال (٦%) لديهم النوع المتخالف المتحول للتحور الجيني. وكان مستوى الهيموجلوبين إف أعلى فى وجود التحور الجينى عن غيابه بفروق ذات دلالة احصائية كبيرة. الحالات التى لديها التحور الجينى بدأت اخذ الدم بسن متاخر وبمعدل أقل ، كما وجد إرتفاع في مستوي الهيموجلوبين وعدد كرات الدم الحمراء وحجم الدم المكدس فى الحالات التى لديها التحور الجينى عن الحالات التى ليس لديها هذا التحور بفروق ذات دلالة احصائية كبيرة.

أظهرت هذه الدراسة ان نسبة هذا التحور الجينى لمرضى انيميا البحر المتوسط ضئيلة ولكن وجود هذا التحور الجينى مرتبط بارتفاع مستوى الهيموجلوبين إف وبتحسن شدة الأعراض الإكلينيكية. يوصى باجراء المزيد من الدراسات على الاشكال الجينية الأخرى لجين البيتا جلوبين والعوامل الوراثية الأخرى التى تؤثر على مدى شدة الأعراض الإكلينيكية لأنيميا البحر المتوسط مما قد يفسر وجود إختلاف فى الصورة الإكلينيكية للمرض.