جامعة الفيوم - كلية الطب

قسم النساء والتوليد

الملخصات العربية للأبحاث المقدمة من د/ سحر محمد يحيي محمد البرادعي
مدرس أمراض النساء والتوليد للحصول على اللقب العلمى أستاذ مساعد

البحث الأول

طبيعة البحث: بحث مشترك ، منشور ، غير مشتق من رسالة علميه

عنوان البحث: **تشخيص مرض ثلاسيميا-بيتا في مصر قبل الولادة**

PRENATAL DIAGNOSIS OF β-THALASSEMIA IN EGYPT

المشاركون فى البحث: د. سمية الجوهري/ **د. سحر البرادعي** / د. وائل رشاد / د. مها مسعد فرج / د. محمدأحمد حسن عبد الله / د. غادة عزت / د. آمال البشلاوي

مكان وتاريخ النشر : مجلة الجمعيةالمصرية لأمراض النساء والتوليد مجلد ٣٢ رقم ١و٢و٣ يناير-فبراير-مارس ٢٠٠٦ ص ١٧-٣٣

the journal of the Egyptian Society of Obstetrics and Gynecology Vol.٣٢ No ١،٢&٣ January, February and March ٢٠٠٦:١٧-٣٣

المخلص العربى:

شدّة مرض الثلاسيميا العُظمي ومتلازمة الخلية المنجلية تضعهما كأولوية من الأمراض الوراثية لتطبيق برامج الوقاية من خلال التشخيص قبل الولادة للأزواج الناقلة للمرض. وقد يُمكِن الفحص الآلي لتسلسُل الحمض النووي من الكشف عن الطفرات التي لا يمكن إكتشافها بالطُرق الأخري وكان هذا هو الموضوع الأساسي لهذا البحثوقد أُجْري هذا الإختبار علي ٣٠ حمل في سنة ٢٠٠٥. وكانت تلك الحالات ذات لاقحة مُتجانِسة أو مُختلفة لمرض الثلاسيميا.جُمِعت العينات الجنينية بأخذ عينات خملات مشيمية في الثلث الأول للحمل وعينات سائل أمنيوسي في الثلث الثانيإلطفرات النقطية مُيِزت بواسطة التفاعل المُتسلسل للبلمرةثم أُخْضِع الجزء المتوقّع من الطفرة لفحص تسلسل الحمض النووي لمعرفة تأثلر الجنين بطفرات الوالدين.

النتائج: كان متوسط عمر الحمل عند الفحص ١٤أسبوعاً (١٠-١٨) . كل الأمهات كان عندهن حمل مُتأثِر سابق ، و١٣كان عندهن حملان أو أكثر سابق مُتأثِر . كان هناك ٨ أجنة ناقلة و ٢٢ جنين مصاب منهم إثنين بهما لاقحة متجانسة و ٢٠ بهم لاقحة مختلفة مزدوجة. واصل الآباء في ١٤ من حالات الأجنة المصابة الحمل وقد ولد الأطفال الرضع كما شُخِصوا. بينما أنهي الآخرون الحمل بدون إعلام مجموعة البحث مُسبقاً وثبت التشخيص أيضا بتحليل الحمض النووي في الأجنة المُجهضة.

والخلاصة أن إستعمال التفاعل المتسلسل للبلمرة وفحص تسلسل الحمض النووي يتيح التحديد الدقيق للسلالة الغير معروفة وحل بنجاح ١٠٠% من العينات المفحوصة.