

## البحث الثالث : بحث مشترك منشور لم يسبق تقييمه

دراسة اليسيستاثيونس . . بيتلشر . . (CBS) من حيث التعلالشكلي .  
٦٨١٨٤٤ في مرضى مرض الخلايا المنجلية : تكرار أزمة انسداد الأوعية  
الدموية

### المشاركون في البحث:

٠ د٠١ سمية الجوهري - ٠ د٠١ الهام يسري - ٠ د٠١ غادة محمد عزت - ط٠ سمر محسن  
صوفي

### الملخص:

الخلفية: مرض الخلايا المنجلية هو فقر الدم الانحلالي الوراثي المزمن التي تتميز  
حالة فرط التجلط والالتهابات التي يمكن أن تؤدي إلى نوبات انسداد الأوعية. زيادة  
مستوى الهيموسيسيتين بالدم هو عامل خطر مستقل لحدوث الجلطات الدموية  
وأعراض القلب ، وبالتالي هو مثير للاهتمام في مرض الخلايا المنجلية. الطفرة  
الجينية (التعدد الشكلي ٦٨١٨٤٤ ، التي تحدث في جين سيثاينونين بيتا سينثيز  
(CBS) و هو جين مسيطر على نشاط انزيم (CBS)، يرافقه فرط هوموسيسيتينيميا.  
هذا الطفرة، في حالة متماثلة أو متخالفة، تقلل من نشاط انزيم (CBS)، وبالتالي يعتبر  
عامل خطر مستقل لانسداد الشريان.

الأهداف: لتحديد تكرار طفرة ٦٨١٨٤٤ ومساهمتها في فرط هوموسيسيتينيميا  
وحدوث انسداد الأوعية في مرض الخلايا المنجلية ومرضى الثلاسيميا المنجلية .  
المرضى والأساليب: أدرجت تسعة عشر مريض مرض الخلايا المنجلية، ٣٢ مريض  
ثلاسيميا منجلية و ٢ سمات المنجلية جنباً إلى جنب مع ٤٢ من الضوابط الأصحاء  
مطابقين في العمر والجنس . تم قياس مستوى الهيموسيسيتين في مصل الدم باستخدام  
immune-nephelometry. تم الكشف عن طفرة / تعدد الأشكال (CBS)  
٦٨١٨٤٤ باستخدام التفاعل التسلسلي للبولىميراز التقليدي (PCR).

النتائج: كان تكرار حدوث النوع البري للجين سي بي إس بنسبة ٨,٧٨٪ و ٧٣٪ و  
٣,٨١٪ في مجموعات الضوابط الأصحاء و مرضى الخلايا المنجلية و الثلاسيميا  
المنجلية على التوالي. وقد لوحظ المتغير الغير المتجانس في ١٩٪ و ٣,٢٨٪  
و ٦,١٥٪ على التوالي. تم الكشف عن الجين المتماثل فقط في الضوابطو الثلاسيميا  
المنجلية بمعدل ٢٪ و ١,٣٪ على التوالي. تم العثور على زيادة كبيرة في مستوى  
الهيموسستين في مصل الصيام في الأشخاص اللذين يحملون متغيرات متماثلة أو  
متغايرة مقارنة بالأشخاص اللذين يحملون الجينات البرية ( $p > 0.001$ ). تم

العثور على زيادة كبيرة في وتكرار أزمة انسداد الأوعية (VOC) في مرضى الخلايا المنجلية اللذين يظهرون هذه الطفرة ( $p = 0.005$ ). تم العثور على ارتباط إيجابي بين مستوى الهيموسيسيتين في مصل الدم وتكرار (VOC) ازيمات انسداد الأوعية ( $r = 0.30$ ,  $p = 0.003$ ). كما وجد ارتباط إيجابي بين العمر ومستوى الهوموسيسيتين الصائم ( $r = 0.36$ ,  $p = 0.0009$ ).  
الاستنتاج: طفرة \ التعدد الشكلي 87insA٤٤ في جين (CBS) هو عامل خطر لحدوث ازيمات انسداد الأوعية وفرط هوموسيسيتيميا في مرض الخلايا المنجلية.