برنامج فحص الهيموفيليا من النمط الجيني حدد متغيرين جديدين بما في ذلك متغير جديد (c.5816-2A>G) والذي يسبب متغيرًا ممرضًا لجين العامل 8

الملخص العربي

إن إنشاء برنامج فحص وطني لمرضى الهيموفيليا يحظى بتشجيع كبير من قبل منظمة الصحة العالمية والاتحاد العالمي للهيموفيليا. ومن هنا هدفت هذه الدراسة إلى تحليل الطيف المتغير للجينات F8 وF9 لدى مرضى الهيموفيليا العرب. تم إجراء دراسات وراثية وتسلسلية جزيئية على مجموعة مكونة من 135 مريضًا سعوديًا بالهيموفيليا. من بين جميع مرضى الهيموفيليا الذين تم فحصهم (97 الهيموفيليا أ و39 الهيموفيليا ب)، كان 15 (11.1٪) إيجابيين للانقلاب 22 و4 (3٪) للانقلاب 1. من إجمالي 32 (23.7٪) طفرة استبدال / حذف، تم تحديد متغيرين جديدين: طفرة ضائعة جديدة في موقع متقبل الوصلة (c.5816-2A > G) تسبب متغيرًا ممرضًا لجين F8 وطفرة أخرى في نقطة الربط في intron/exon 23 (g.164496G > A). كانت المتغيرات F8 المتكررة في exon 4 (c.409A > C, p.T137P) ، و في exon 6 (c.760A > G)، و في exon 12 (c.1835G > C, p.R612P)، في حين أن المتغيرات المتكررة في عامل التجلط F9 كانت متغيرات في إكسون 6 (c.580A > G) و في إكسون 8 (c.880C > T). ستثري بيانات هذه الدراسة نطاق قواعد البيانات الوراثية في السكان العرب والتي يمكن تطبيقها في المستقبل على الجينات الوطنية لتقديم المشورة فحوصات ما قبل الزواج.