تاثير التنوع الطفري لكلا من الهيوكس -1 و السي سي ار 5 علي الشكل الاكلينيكي للمرضي المصريين المصابين بالانيميا المنجليه.

الملخص العربى

الخلفية: مرض الانيميا المنجلية (SCD) من امراض فقر الدم المنشرة نسبيا بين الأفراد المنحدرين من أصول أفريقية. وحيث ان العوامل الوراثية قد توضح التنوع السريري للمرض وقد تنبؤ في الاستجابة للعلاج. ولقد قام بعض الباحثين بدراسة الأنماط الجينية لكلا من الهيموأوكسيجينيز-1 (HMOX1) أو الكيميوكين- 5 (CCR5Δ32) بين مرضى الانيميا المنجلية وارتباطهم بالهيموجلوبين الجنيني (HbF) وشدة المرض. ومع ذلك، لا يوجد مثل هذه الدراسات بين سكان الدول العربية. **الهدف:** نحن تهدف الدراسة إلى تقييم انتشار الأنماط الجينية الهيموأوكسيجينيز1- 413 أ A>HMOX1-413 T (rs2071746) و CCR5Δ32 (rs333) ، وتقييم تأثيرها على النمط السريري الظاهري لمرض الانيميا المنجلية وعلي مستوى الهيموجلوبين الجنيني (HbF) بين المرضى المصريين. **ادوات وطرق الدراسة:** تم استخدام اختبار تفاعل البلمرة المتسلسل لتحديد هذه الأنماط الجينية من بين 100 مريض مصاب بالأنيميا المنجلية و100 شخص سليم غير مصاب بالمرض. **النتائج:** على الرغم من عدم وجود دلالة احصائية مهمه، فإن معدل تكرار الفرد الذي يحمل الهيموأوكسيجينيز-1 (HMOX-1) للنمط الجيني متعدد الأشكال؛ فلقد وجدت الأنماط الجينيه AT و TT في كل من المرضى والاشخاص الاصحاء بنسبه (92 ٪ و 85 ٪ على التوالي). وفيما يتعلق بالنمط الجيني متعدد الأشكال للجين كيموكين (CCR5Δ32)، فلقد وجد إن جميع مرضى الانيميا المنجلية كانوا يحملون النمط الجيني السليم بنسبه (100٪)، في حين كان معدل عدد تكرار النمط الجيني المختلط في 2٪ فقط من الاشخاص الاصحاء. ولقد وجد ان المرضى الذين كانوا يحملون الجين الهموكسجينيز-1 (HMOX-1) أقل تعرضا الي نوبات التقلص بالأوعية الدموية (VOC) علي مدار معدل العمر، وكذلك أقل تعرض للنوبات علي مدار العام الماضي، و أقل حدوث للسكتة الدماغية، و أقل احتجاز بالمستشفى، كما انهم استجابوا بشكل أفضل إلى علاج الهيدروكسي يوريا مع فروق ذات دلالة إحصائية (P = 0.028 ، 0.007 و 0.046 و 0.007 و 0.011 على التوالي). ولم يتم العثور على ارتباطات كبيرة مع مستوى الهيموجلوبين الجنيني (HbF) أو غيرها من المقاييس التشخيصية الدموية بين المشاركين بالبحث. **الخلاصة:** تشير نتائج الدراسة إلى وجود تأثير وقائي للجين الهيموكسيجينيز-1 (HMOX-1) في تحسين شدة المظاهر السريرية للأنيميا المنجلية. كما اظهرت الدراسة ان النمط الجيني لجين الهيموكسجسنيز (T<HMOX1-413 A) (rs2071746) قد يكون علامة تنبؤية لشده مرضي الانيميا المنجلية بين المصريين، في حين ان جين الكيموكين CCR5Δ32 (rs333) ليس له أي تأثير على شده المرض.