TRAFFIC SUMMARY

الملخص العربى

تعتبر أنيميا البحر المتوسط مشكلة من اهم المشاكل فى العالم فهى ليست مشكلة صحة عامة فقط و لكنها تمثل مشكلة اقتصادية واجتماعية فى العديد من بلدان العالم وهى من اكثر الأمراض الوراثية شيوعا وإنتشارا فى بلاد حوض البحر الأبيض المتوسط والشرق الأوسط وبصفة خاصة فى جمهورية مصر العربية وهى ناتجة عن مجموعة متنوعة من الخلل الوراثى فى تخليق جزئى الهيموجلوبين (بيتا) مثل نقص أو عدم إنتاج الجلوبين مما يؤدى إلى تكون هيموجلوبين غير طبيعى لذلك يصاحب هذا المرض فقر دم مزمن بسبب تكسير فى كرات الدم الحمراء مما يؤدى الى احتياج هؤلاء المرضى لنقل دم بصفة شبه مستمرة ويحمل حوالى ٣ % من سكان العالم (١٨٠ مليون شخص) الجين الخاص بهذا المرض .

وفى ضوء المشاكل الناتجة عن انتشار هذا المرض ومايسببه نقل الدم من اضرار بالغة الخطورة أجريت هذة الدراسة فى قسمى التطبيقات البيولوجية بهيئة الطاقة الذرية و وحدة أمراض الدم والمناعة بقسم الأطفال بكلية الطب جامعة الزقازيق على عدد ٧٥ طفل تم إختيارهم عشوائيا وتتراوح أعمارهم بين ٣ : ١٥ سنة مقسمين إلى مجموعتين :

١- **المجموعة الأولى:** وتحتوى على عدد ٢٥ طفل أصحاء تم أخذهم كمجموعة ضابطة منهم (١٧ ذكرا و٨ إناث) لاتوجد بينهم اى صلة قرابة ولا تاريخ مرضى.

٢- **المجموعة الثانية:** وتحتوىعلى عدد ٥٠ طفلا مصابين بانيميا البحر المتوسط وهم عبارة عن (٣٣ ذكرا و١٧ انثى) و توجد صلة قرابة بين الوالدين فى ٢٧ حالة

وكذلك وجود التاريخ المرضى فى العائلة فى ١٧ حالة و يتم نقل دم لهؤلاء الأطفال بصفة مستمرة

وكان الهدف من وراء هذا البحث:

هو دراسة التغيرات البيوكيميائية التى تحدث فى مصل الدم وأكتشاف بعض الطفرات الموجودة فى إنترون-١ فى جزئ البيتا جلوبين فى الأطفال المرضى بانيميا البحر المتوسط فى محافظة الشرقية وتشمل:

١- قياس تركيز الهيموجلوبين بالدم ، قياس الحديد بمصل الدم ، قياس قدرة الحديد الغير مشبع، قياس الفرتين و كذلك النسبة المئوية للهيموجلوبين بواسطةالفصل الكهربائى.

٢- تقييم القدرة التشخيصية واستخلاص الحامض النووى من خلايا الدم البيضاء وتكبيره ثم مضاعفته بواسطة إنزيم البلمرة ثم تقطيعه بواسطة أنزيمات القطع الخاصة وهى NLaIII و BsmA١ لتحديد الطفرات الموجودة فى الانترون-١ فى جزىء البيتا جلوبين لكلتا المجموعتين .

وقد أظهرت نتائج هذه الدراسة مايلى:

١- انخفاض تركيزالهيموجلوبين فىمصل الدم للأطفال المرضى بالمقارنة بالأطفال الأصحاء وهذا الأنخفاض ذو دللالة إحصائية ملحوظة.

٢- انخفاض ملحوظ فى مستوى الحديد الغير مشبع فى مصل الدم للأطفال المرضى مقارنة بالأطفال الأصحاء.

٣- زيادة ملحوظة جدا في نسبة الحديد في مصل الدم في الأطفال المرضى عنها في الأصحاء.

٤- زيادة ذات مدلول إحصائي في مستوى الفرتين في مصل الدم في الأطفال المرضى بالمقارنة بالأطفال الأصحاء.

٥- انخفاض ملحوظ وذو مدلول إحصائي للنسبة المئوية لهيموجلوبين A (هيموجلوبين البلوغ)

٦- زيادة ملحوظة وذو مدلول إحصائي في هيموجلوبين F (الهيموجلوبين الجنيني) و(هيموجلوبين البلوغ) A٢ مع ملاحظة انه تم إستبعاد ٩ حالات دون إجراء هذا التحليل لأنه يتطلب بقائهم بدون نقل دم لمدة شهرين وحالتهم الصحية لاتسمح بذلك.

٧- اكتشاف طفرات بنسبة (٦%) فقط من كل الحالات بواسطة تفاعل سلسلة أنزيم البلمرة ولكن هذة النسبة ارتفعت إلى (٨%) باستخدام إنزيمات القطع من بين الخمسين طفل المصابين ولقد تبين وجود ٤ طفرات جينية منهم واحدة تمثل(٢%) ناتجة عن إختزال جزء من الجين وتعتبرغير شائعة كسبب لأنيميا البحر المتوسط اما الثلاثة طفرات الأخرى فهم يمثلون (٦%) ناتجة عن عدم إختزال الجين وذلك بسبب وجود طفرات إحلالية.

تعتبر هذه الدراسة نواة لمشروع يحمل على عاتقه مهمة تحديد جميع الطفرات المسببة لمرض أنيميا البحر المتوسط وذلك باستخدام طرق التقنيات الحديثة مثل تشفير الحامض النووى ليرفع حساسية اكتشاف الطفرات وذلك من اجل وضع برنامج دقيق للفحص قبل

لله
وَمَا أُوتِيتُم مِنَ العِلمِ
إِلَّا قَلِيلًا

جامعة الزقازيق – فرع بنها
كلية العلوم – قسم علم الحيوان

التحليل الجزيئى لطفرات الانترون -١- فى جين الجلوبين (بيتا) لمرضى انيميا البحر الأبيض المتوسط

رسالة مقدمة من الطالبة

سلوى احمد لطفى محمد كامل
مدرس مساعد بهيئة الطاقة الذرية

للحصول على درجة دكتوراة الفلسفة فى العلوم
فى علم الحيوان

من

كلية العلوم بنها – جامعة الزقازيق

تحت إشراف

الأستاذ الدكتور
محمد ناجى مسعد
استاذ الفسيولوجى المقارن
ووكيل كلية العلوم للدراسات العليا
كلية العلوم
جامعة الزقازيق – فرع بنها

الأستاذ الدكتور
محمد السيد عبد الحليم
استاذ الفسيولوجى المقارن
كلية العلوم
جامعة الزقازيق – فرع بنها

الأستاذ الدكتور
مصطفى عبد الله شوشة
استاذ ورئيس وحدة الكيمياء الحيوية
هيئة الطاقة الذرية

الدكتور
حسام الدين ابراهيم عطيه
استاذ مساعد بقسم الميكروبيولوجى والمناعة
كلية الطب – جامعة الزقازيق

٢٠٠٥

جامعة الزقازيق – فرع بنها
كلية العلوم – قسم علم الحيوان

التحليل الجزيئى لطفرات الانترون -١- فى جين الجلوبين (بيتا) لمرضى انيميا البحر الأبيض المتوسط

رسالة مقدمة من الطالبة

سلوى احمد لطفى محمد كامل
مدرس مساعد بهيئة الطاقة الذرية

للحصول على درجة دكتوراة الفلسفة فى العلوم
فى علم الحيوان

من

كلية العلوم بنها – جامعة الزقازيق

تحت إشراف

الأستاذ الدكتور
محمد ناجى مسعد
استاذ الفسيولوجى المقارن
ووكيل كلية العلوم للدراسات العليا
كلية العلوم
جامعة الزقازيق – فرع بنها

الأستاذ الدكتور
محمد السيد عبد الحليم
استاذ الفسيولوجى المقارن
كلية العلوم
جامعة الزقازيق – فرع بنها

الأستاذ الدكتور
مصطفى عبد الله شوشة
استاذ ورئيس وحدة الكيمياء الحيوية
هيئة الطاقة الذرية

الدكتور
حسام الدين ابراهيم عطيه
استاذ مساعد بقسم الميكروبيولوجى والمناعة
كلية الطب – جامعة الزقازيق

٢٠٠٥