Thrombophilic genes mutation in women with repeated spontaneous miscarriages

Shuzan Ali Mohammed Ali

إن الإجهاض من إحدى المشاكل المؤرقة لصحة المرأة ، فقد وجد أن تسع إلى ثلاث عشرة بالمائة من السيدات –فى سن الإنجاب- يعانين من الإجهاض مرة واحدة فى حين تعانى منه خمسة بالمائة منهن مرتين أو أكثر و قد يحدث الإجهاض ثلاث مرات فأكثر لنسبة تصل إلى واحد أو اثنين بالمائة. و على الرغم من اكتشاف العديد من الأسباب وراء حدوث هذا المرض إلا أنه لم يتم حتى الأن اكتشاف قرابة خمسون بالمائة من أسباب تكرار الإجهاض تلقائيا و ذلك بعد استبعاد الأسباب الناتجة عن أمراض النساء و اضطراب الهرمونات و عيوب الكروموسوماتإن قابلية الدم للتجلط هو مرض متعدد الأسباب حيث ينتج عن أسباب بيئية و أخرى جينية و قد تتفاوت الحالة المرضية له اعتمادا على نوع الجينات الموروثة، وتعددها معا و تأثير البيئة عليها مثل استعمال حبوب منع الحمل أو التعرض لحادثة ارتطام أو جراحة أو حدوث حمل. و من أكثر العوامل الموروثة المسببة لقابلية التجلط هى الطفرات فى الجينات الخاصة بالعامل الخامس لتجلط الدم ، و العامل الثانى "البروثرومبن" والإنزيم المختزل للمثيلين رباعى حمض الفوليكالهدف من البحث :يهدف هذا البحث إلى توضيح أهمية الطفرات الجينية فى العوامل المؤدية لقابلية تجلط الدم (عامل خمسة و البروثرومبن والإنزيم المختزل للمثيلين رباعى حمض الفوليك) فى السيدات اللائى يعانين من الإجهاض التلقائى المتكرر فى الأشهر الثلاث الأولى للحمل والذى لم يحدد له سببطرق البحث :اشتملت الدراسة على أربعين سيدة، انقسمن إلى مجموعة ضابطة و هن عشرون سيدة كان حملهن فيما سبق طبيعيا دون حدوث أى مضاعفات ومجموعة الدراسة و هن عشرون سيدة أخريات عانين من الإجهاض التلقائى المتكرر فى الأشهر الثلاث الأولى للحمل والذى لم يحدد له سببوقد استبعدت من الدراسة السيدات اللائى عانين من جلطات الدم، أو اللائى كن حوامل حال الدراسة، أو كن يستعملن حبوب منع الحمل آنذاك أو اللائى تم معرفة سبب الإجهاض لديهنو قد خضعت كل السيدات فى الدراسة إلى أخذ التاريخ المرضى الكامل و الفحص الطبى الشامل و عمل التحاليل اللازمة لهنأخذ العينات :تم أخذ ٥ مل دم وريدى من كل سيدة (من أجل اكتشاف الطفرات فى الجينات الثلاثة السابق ذكرها) و قد تم تقسيم العينة كالأتى:■ وضع ٣ مل مباشرة فى أنبوبة معقمة بها سترات صوديوم كمضاد للتجلط لقياس وقت البروثرومبن و تركيزه و وقت الثرومبوبلاستن المحفز.■ وضع ٢ مل مباشرة فى أنبوبة معقمة بها إديتا كمضاد للتجلط لتخزن عند –٨٠ درجة مئوية حيث أجريت عليها الخطوات التالية :- استخلاص الحمض النووى الصبغى.- تضخيم المادة الوراثية لجينات عوامل التجلط عن طريق PCR باستخدام بوادئ خاصة لهذه الجينات مجتمعة فى تفاعل واحد.- اكتشاف الطفرات : عن طريق تهجين منتجات ال PCR مع المادة الكاشفة الخاصة بهذه العوامل الوراثية مثبتة على نفس الشريط على هيئة خطوط متوازية حيث تم تحديد نوع الطفرة عن طريق صبغ هذه الخطوط بمادة ملونة و هى مادة الإستربتافيدين القاعدى المتحد مع إنزيم الفوسفاتيز.التحليل الإحصائى :تم جدولة نتائج البحث و تحليلها إحصائيا بالطرق المناسبة.النتائج :و قد أظهرت النتائج لدينا ارتفاع ذا دلالة إحصائية فى تكرار حدوث الطفرة فى العامل الوراثى لكل من هذه الجينات وكذلك زيادة ذات دلالة إحصائية فى النمط الجينى بنوعيه المتماثل والمتباين فى السيدات اللائى عانين من الإجهاض التلقائى المتكرر فى الأشهر الثلاث الأولى للحمل والذى لم يحدد له سبب عند مقارنة هذه النتائج بنتائج المجموعة الضابطة.و كذلك أكدت دراستنا أن هناك ارتفاع ذا دلالة إحصائية فى حدوث تعدد للطفرات الجينية فى العوامل الثلاثة المؤدية إلى قابلية تجلط الدم (أكثر من طفرة) فى نفس حالات الدراسة مقارنة بالمجموعة الضابطة.الخلاصة :أكدت نتائجنا وجود ارتفاع ذى دلالة إحصائية فى تكرار حدوث

الطفرة فى العامل الوراثى لكل من الجينات الخاصة بالعامل الخامس لتجلط الدم، عامل البروثرومبن والإنزيم المختزل للمثيلين رباعى حمض الفوليك وكذلك وجود زيادة ذات دلالة إحصائية فى النمط الجينى بنوعيه المتماثل والمتباين فى السيدات اللائى عانين من الإجهاض التلقائى المتكرر فى الأشهر الثلاث الأولى للحمل والذى لم يحدد له سبب عند المقارنة بالمجموعة الضابطة.و لذا تؤكد هذه النتائج الدور الذى تلعبه قابلية تجلط الدم الناتجة عن طفرات الجينات السابقة كسبب لحدوث الإجهاض التلقائى المتكرر فى الأشهر الثلاث الأولى للحمل والذى مازال من أكثر مضاعفات الحمل حدوثا و ذلك لوضع بروتوكول يسهم فى تشخيص أسباب هذا المرض من أجل الوقاية.