Thrombophilkic genes mutations in women with repeated in vitro fertilization (ivf) failure

Amal Idris Aly

مقدمة البحث:من المعروف جيدا أن يحدث زيادة فى القابلية للتجلط أثناء الحمل ويعزى هذا إلى نقص فى العوامل الطبيعية المضادة للتجلط أو إلى خلل من تحلل الجلطة المتكونة وذلك للحد من فقدان الدم بعد الولادة .وقد وجد أن عيوب تجلط الدم تؤدى إلى ضعف نمو الأوعية الدموية الأولية أثناء عملية زرع الجنين (وهو أمر ضروري لنجاح عملية الحمل الطبيعي وأطفال الأنابيب).العوامل الموروثة لعيوب التجلط تشتمل على الطفرات فى الجينات الخاصة بعامل 5 ليدن، عامل البروثرومبن والإنزيم المختزل للمثيلين رباعى حمض الفوليك0الهدف من البحث:يهدف هذا البحث إلى توضيح أهمية الطفرات الجينية فى عوامل تجلط الدم (عامل5 ليدن، عامل البروثرومبن والإنزيم المختزل للمثيلين رباعى حمض الفوليك) فى السيدات اللائى يعانين من الفشل المتكرر لأطفال الأنابيب بدون أسباب معروفة0طرق البحث:اشتملت الدراسة على ستين سيدة تم تقسيمهم إلى مجموعتين على النحو التالى:المجموعه الضابطه:مجموعه (أ): إشتملت على عشرين سيده كان حملهن طبيعى ولم يسبق لهن الإجهاض.مجموعة(ب): إشتملت على عشرين سيده كان حملهن طبيعى بعد أول مرة أطفال أنابيب0مجموعة الدراسة: إشتملت على عشرين سيدة عانين من الفشل فى الحمل مرتين أو أكثر بعد أطفال الأنابيب بدون أسباب معروفة0وقد استبعدت من الدراسة السيدات اللائى عانين من جلطات الدم .أخذ العينات:تم أخذ 5مل دم وريدى من كل سيدة وتم تقسيمهم إلى جزئيين:- الجزء الأول (2 مل) وضع فى أنبوبة معقمة بها ثلاثى سترات الصوديوم لقياس زمن البروثرومبن وزمن الثرومبوبلستن الجزئى المنشط0- الجزء الآخر (3مل) وضع فى أنبوبة معقمة بها مضاد للتجلط (إيديتا) لتخزن عند –80 درجة مئوية لتحديد الطفرات الجينية في عوامل تجلط الدم (عامل 5 ليدن، عامل البروثرومبن والإنزيم المختزل للمثيلين رباعى حمض الفوليك وأجريت عليها الخطوات التالية:• استخلاص الحمض الخلوى الصبغى• تضخيم المادة الوراثية لجينات عوامل التجلط عن طريق PCR باستخدام بوداىٔ خاصة لهذه الجينات مجتمعة فى تفاعل واحد .• اكتشاف الطفرات: عن طريق تهجين منتجات الـPCR مع المادة الكاشفة الخاصة بهذه العوامل الوراثية مثبتة على نفس الشريط على هيئة خطوط متوازية حيث يتم تحديد نوع الطفرة عن طريق صبغ هذه الخطوط بمادة ملونة وهي مادة الاستربتافيدين القاعدي المتحد مع إنزيم الفوسفاتيز .التحليل الاحصائي :تم جدولة نتائج البحث وتحليلها إحصائيا بالطرق المناسبة .نتائج البحث:أظهرت النتائج لدينا ارتفاع ذا دلالة إحصائية فى تكرار حدوث الطفرة فى العامل الوراثي لكل من هذه الجينات وكذلك زيادة ذات دلالة إحصائية فى النمط الجيني بنوعيه المتماثل والمتباين في السيدات اللائى عانين من الفشل المتكرر لأطفال الأنابيب عند مقارنة هذه النتائج بنتائج المجموعة الضابطة .وكذلك 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 ذي دلالة إحصائية في تكرار حدوث الطفرة فى العامل الوراثي لكل من الجينات الخاصة بعامل 5 ليدن ،عامل البروثرومبن والإنزيم المختزل للمثيلين رباعي حمض الفوليك وكذلك وجود زيادة ذات دلالة إحصائية في النمط الجيني بنوعيه المتماثل والمتباين في السيدات اللائى عانين من الفشل المتكرر لأطفال الأنابيب عند مقارنة هذه النتائج بنتائج المجموعة الضابطة .ولذا تؤكد هذه النتائج الدور الذى تلعبه قابلية تجلط الدم الناتجة عن طفرات الجينات السابقة كسبب لحدوث الفشل المتكرر لأطفال الأنابيب لوضع بروتوكول يسهم فى تشخيص أسباب هذا المرض من أجل الوقاية من الفشل المتكرر لأطفال الأنابيب.