

22q11 Microdeletion in isolated congenital heart disease

Rania Mahmoud Mighawary

تعد العيوب الخلقية للقلب هي الأكثر شيوعاً بين العيوب الخلقية لدى الأطفال. وتنتج هذه العيوب الخلقية بسبب حدوث خلل أثناء التكوين الجنيني، وقد تسبب أعراض عند الولادة وقد تتأخر قليلاً وتكتشف في فترة الطفولة أو حتى بع البلوغ. ويولد 0.5% - 0.8% من الأطفال بعيوب خلقية بالقلب وبمعدل 8 - 10 لكل 1000 طفل كل عام. لا يوجد سبب محدد لحوالي 85% أو أكثر من العيوب الخلقية للقلب. ولعل السبب يرجع لتداخل أسباب جينية متعددة مع أسباب أخرى بيئية. وتعتبر متلازمة فقدان جزء من كروموزم 22 من أشهر المتلازمات المصاحبة للعيوب الخلقية في القلب والتي كانت تعرف من قبل باسم متلازمة داي جورج وتعد نسبتها 1: 4000 لكل حالة ولادة حية. ويوجد هناك العديد من العيوب المصاحبة لفقدان جزء من كروموزم 22 والتي تؤثر على أجزاء مختلفة من الجسم منها الوجه والفك والجهاز المناعي والجهاز العصبي ويرجع السبب في هذه العيوب لفقدان جز صغير من كروموزم 22. الهدف من البحث: يهدف هذا البحث لدراسة معدل فقدان جزء من كروموزم 22 بين الأطفال الذي يعانون من عيوب خلقية غير مركبة في القلب وغير مصحوبة بعيوب أخرى في القلب باستخدام تقنية التحضين الموضعي الفلوريسيني (طريقة مركبة غير خلقية بعيوب مصابة طفلاً عشرين على أجراؤه تم البحث هذا: البحث وطرق المرضى). (FISH في القلب تتراوح أعمارهم ما بين شهر واحد و 24 شهراً .. وتم اختيارهم من بين الأطفال الذين يترددون على وحدة أمراض القلب بقسم طب الأطفال بمستشفى طنطا الجامعي. وقد تم أخذ التاريخ المرضي كاملاً للحالات مع عمل التحاليل الكاملة و الأبحاث المطلوبة مثل الأشعة العادية على الصدر، صورة تلفزيونية على القلب وبعدها تم عمل تحليل كروموزومات بطريقة التحضين الموضعي الفلوريسيني (FISH) وقد خلصت الدراسة إلى :- وجود حالتين يعانون من فقدان جزء من كروموزم 22 من بين 20 حالة أجريت عليها الدراسة، أي بنسبة 10%- عدم الارتباط الشرطي بين وجود عيوب خلقية أخرى خارج القلب -والنتيجة عن فقدان جزء من كروموزم 22 ووجود فقدان في جزء من كروموزم 22 على المستوى الجيني عدم ارتباط فقدان جزء من كروموزم 22 بوجود تاريخ مرضي عند أحد الوالدين وإن كان ذلك من أهم المؤشرات التي تدعو إلى البحث في وجود هذه المتلازمة. وبالتالي يستنتج من هذه الدراسة أهمية عمل تحليل جينات استخدام طريقة (FISH) للأطفال المولودين بعيوب خلقية في القلب بالرغم من عدم مصاحبها لعيوب أخرى داخل القلب أو خارجة أو العيوب المعروفة نتيجة متلازمة فقدان جزء من كروموزم 22. وبالتالي يتم اكتشاف الأطفال الذين يعانون من فقدان جزء من كروموزم 22 وأخذ الاحتياطات اللازمة لإجراء الجراحات الضرورية أو بعدها خاصة المتعلقة بالجهاز المناعي والجهاز العصبي لهؤلاء الأطفال ..