**نوع الوثيقة** : رسالة جامعية

**عنوان الوثيقة** : *الطفرات الجنية لجلوكوز ٦ فوسفات ديهيدروجينيز في مرضى فقر الدم الانحلالي في جدة*

*Genetic Mutions of Glucose -6- Phosphate Dehydrogenase In Patients Whith Hemolytic Animia In Jeddah*

**لغة الوثيقة** : العربية

**المستخلص** : شملت أفاق هذا البحث دراسة تعيين الطفرات في الجين المسئول عن إنزيم جلوكوز ٦ فوسفات ديهيدروجينيز في مرضى فقر الدم الانحلالي في مدينة جدة. يعتبر نقص إنزيم جلوكوز ٦ فوسفات ديهيدروجينيز الأكثر انتشاراً بين إنزيمات خلايا الدم الحمراء والذي يسبب نقصه تحلل في خلايا الدم الحمراء تحت تأثير الإجهاد المؤكسد. و يختلف تردد نقص إنزيم جلوكوز ٦ فوسفات ديهيدروجينيز بالمملكة العربية السعودية من منطقة إلى أخرى. و يعتبر الانتشار و التركيب الجيني لإنزيم جلوكوز ٦ فوسفات ديهيدروجينيز غير معروف في محافظة جدة حتى الآن. وفقاً لذلك، لقد صممت هذه الدراسة لتحري مدى تردد طفرةِ البحر الأبيض المتوسط بالإضافة إلى الطفرات الأخرى التي تصيب المنطقة المشفرة (6 exon) و ٧ من الجين في هذه المنطقة من المملكة العربية السعودية. أثناء فترة قصيرة من يوليو إلى أكتوبر ٢٠٠٥، ؟٥رجل و ؟؟ امرأة، أعمارهم تتراوح بين ؟٨ و ٤٥ سنة قد تم استقبالهم في مستشفى النساء والولادة لإجراء فحص ما قبل الزواج حيث تم قياس كمية إنزيم جلوكوز ٦ فوسفات ديهيدروجينيز بواسطة التحليل الطيفي الكمي لهذا الإنزيم و ولقد اجري لهم أيضاً عد الدم الكامل (CBC) حيث وجد أنهم مصابين بنقص إنزيم جلوكوز ٦ فوسفات ديهيدروجينيز. أيضاً خلال هذه الفترة قد تم جمع ٤٧ عينة دم عشوائياً من ٤٧ شخصاً (؟٥ رجل و ؟٢إمراة) تم استقبالهم في مستشفى النساء والولادة لإجراء فحص ما قبل الزواج أيضاً ولقد اتضح من التحليل الطيفي الكمي لهذا الإنزيم لهؤلاء الأفراد بأنهم غير مصابين بنقص إنزيم جلوكوز ٦ فوسفات ديهيدروجينيز حيث تم استخدام هذه العينات كمجموعة ضابطة لغرض مقارنة نتيجة عد الدم الكامل (CBC) الخاصة بالمجموعة الضابطة بنتيجة الأفراد المصابين بنقص إنزيم جلوكوز ٦ فوسفات ديهيدروجينيز. ولقد تم دراسة طفرات إنزيم جلوكوز ٦ فوسفات ديهيدروجينيز في هؤلاء الأفراد الذين يعانون من تقص في هذا الإنزيم. وقد أجريت هذه الدراسة على المنطقة المشفرة (6 ( exon و٧ من الجين (المورث) حيث تم فصل الحمض النووي (DNA) من عينات الدم ومن تم مضاعفة هذا الحمض النووي (DNA). في هذه الدراسة تم تطبيق طريقة حديثة تعتمد على مضاعفة الجين الموجود في خلايا الدم البيضاء، عن طريق التفاعل المبلمر المتسلسل ( PCR ) وكذلك استخدمت طريقة حديثة لتحليل الطفرة في الجين المسئول عن إنزيم جلوكوز ٦ فوسفات ديهيدروجينيز وهي طريقة الهجره الكهربائية الحساسة للتغير الفراغي (CSGE ) ثم أجري أختبار تسلسل القواعد النيتروجينية بالحمض النووي (DNA) لمعرفة تركيب الجين. ولقد أظهرت النتائج أن جميع الطفرات المكتشفة في الأشخاص الذين يعانون من نقص انزيم جلوكوز ٦ فوسفات ديهيدروجينيز كانت في المنطقة المشفرة ( 6 ( exon . أما بالنسبة إلى المنطقة المشفرة (7 ( exon من الجين فلم يتم العثور على أي طفرة أو تغير في هذه المنطقة من الجين. ولقد أظهرت النتائج وجود طفرة في المنطقة المشفرة (6 ( exon في ٧ حالات من بين ٤٧ حالة نقص في إنزيم جلوكوز ٦ فوسفات ديهيدروجينيز منهم ٦ حالات مصابة بطفرة البحر المتوسط وحالة واحدة فقط مصابة بطفرة Sibari و تعتبر هذه الطفرة أول حالة يتم اكتشافه حتى الآن في المملكة العربية السعودية. وبذلك نستنتج أن تردد وجود طفرة البحر الأبيض المتوسط يعتبر منخفض ٤٧/٦ (٨،؟؟؟) مقارنة بالمنطقة الشرقية من المملكة. ويدل غياب طفرة البحر الأبيض المتوسط وطفرة Sibari من المرضى الباقين الأربعين على وجود طفرات أخرى في الجين. لذا، يُوصي بإستعمال الطرق الجزيئيةِ للكشفِ عن الطفرات الأخرى. أيضاً يوصى بالكشف المبكر قبل الزواج عن مرض نقص إنزيم جلوكوز ٦ فوسفات ديهيدروجينيز وذلك لحماية الأجيال القادمة من هذا المرض.

**المشرف** : د. سهيرة أحمدلاري ، د. ممدوح عبدالله قاري ، د. فاتن محمد السياس

**سنة النشر** : ٢٠٠٦