

نسبة انتشار أشهر الطفرات الجينية المسببة لتجلط الدم بين مرضى الأنيميا المنجلية في غرب المملكة العربية السعودية

رشا كمال دسوقي

إشراف:

د. طلال قرح

د. رائد السريحي

المستخلص

الخلفية: تخثر الأوعية الدموية هو جانب هام من الجوانب الفيزيولوجية المرضية لمرض الأنيميا المنجلية. إن وراثة أحد الطفرات الوراثية الخثارية قد تزيد من خطر تجلط الدم في مرضى الأنيميا المنجلية.

هذه الطفرات الجينية الخثارية Prothrombin ؛ Reductase MTHFR C677T Methylenetetrahydrofolate G20210A and Factor V Leiden G1691A (FVL) هي من المسببات الأكثر شيوعاً لحدوث تجلط الدم وتعتبر أحد عوامل الخطر التي قد تؤدي إلى حدوث مضاعفات وانسداد الأوعية الدموية في المريض المصاب بالأنيميا المنجلية. تهدف الدراسة إلى تحديد نسبة انتشار هذه الطفرات الجينية وتأثيرها السريري على مرضى الأنيميا المنجلية في المملكة العربية السعودية.

الطريقة: تمت دراسة ٩٠ مريضاً سعودياً مصاباً بالأنيميا المنجلية و ٩٠ شخصاً أصحاء. تم إجراء التنميط الجيني للثلاث طفرات الجينية الخثارية بواسطة تقنية تعدد تفاعلات البلمرة المتسلسلة (PCR-RFLP).

النتيجة: تم العثور على متغاير الزايجوت للطفرة Factor V Leiden في ٢٩ من أصل ٩٠ مريضاً بالأنيميا المنجلية (٣٢.٢%) ووجد اثنان من أصل ٩٠ بين الأشخاص الأصحاء (٢.٢%) وكانت ذات دلالة احصائية ($p < 0.001$). أما المتماثل الزايجوت فلم يظهر بين المرضى ولا الأفراد الأصحاء. بالنسبة لمتغير الزايجوت للطفرة Prothrombin G20210A وجد في ١٨ من أصل ٩٠ مريضاً بالأنيميا المنجلية (٢٠%) مقارنة بمرضى واحد فقط من أصل ٩٠ أفراد أصحاء (١.١%). أما الزايجوت المتماثل لهذه الطفرة فكانت نسبة انتشاره ٢.٢% بين مرضى الأنيميا المنجلية ولم يكن موجوداً في مجموعة الأصحاء وكان ذلك ذو دلالة احصائية ($p < 0.001$). وفيما يتعلق بالطفرة MTHFR C677T كانت نسبة النوع المتغير الزايجوت ١٧.٨% في مرضى الأنيميا المنجلية مقارنة ب ١٠% في مجموعة الضوابط. أما النوع المتماثل الزايجوت لهذه الطفرة

فكانت نسبته ١.١ % في مرضى الأنيميا المنجلية مقارنة بعدم وجوده في مجموعة الأصحاء، ولكن هذه الاختلافات لم تكن ذات دلالة احصائية.

الخلاصة: بسبب ارتفاع نسبة انتشار هؤلاء الطفرات الختارية بين المرضى السعوديين المصابين بالأنيميا المنجلية، قد تكون هذه الطفرات الوراثية الجينية عوامل خطر رئيسية لتطور مضاعفات الأوعية الدموية في المرضى الذين يعانون من الأنيميا المنجلية.

Prevalence of Common Thrombophilic Mutations among Sickle Cell Disease Patients in the Western Province of Saudi Arabia

By
Rasha Desuqi

Supervised by:
Dr. Talal Qadah
Dr. Raed Alserehi

ABSTRACT

Background: Vascular thrombosis is the pathophysiological complications of sickle cell disease (SCD). Inherited thrombophilic mutations may play a role in increasing the risk of thrombosis in sickle cell patients. Factor V Leiden G1691A (FVL), prothrombin G20210A and methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) C677T are the most common genetic mutations result in thrombophilia and considered as risk factors that may trigger vascular complications. Therefore, this study aimed to investigate the prevalence and clinical impact of factor V Leiden G1691A, MTHFR C677T and prothrombin G20210A mutations among Saudi sickle cell patients.

Methods: 90 Saudi sickle cell patients and 90 healthy individuals were recruited. Genotyping of the three thrombophilic mutations was performed by polymerase chain reaction-restriction fragment length polymorphism (PCR-RFLP) technique.

Results: The results showed that heterozygous factor V Leiden was found in 29/90 (32.2%) of sickle cell patients and 2/90 (2.2%) in control subjects ($p < 0.001$). Homozygous FVL wasn't seen among patients and control. Heterozygous prothrombin G20210A was present in 18/90 (20.0%) of sickle cell patients compared to 1/90 (1.1%) healthy individuals ($p < 0.001$). Regarding homozygote type of prothrombin G20210A, the prevalence in sickle cell group was 2.2% ($p < 0.001$). Concerning the MTHFR C677T, the prevalence of heterozygote type was 17.8% in the sickle cell group compared to 10% in the control, and regarding homozygote type, the prevalence in sickle cell patients was 1.1% compared to none in control but these differences were not statistically significant.

Conclusion: Because of the high prevalence of Factor V Leiden G1691A, prothrombin G20210A and MTHFR C677T among Saudi sickle cell patients, these genetic polymorphisms may act as major risk factors for developing vascular complications in patients with SCD.