

## التشخيص الجزيئي للمرضى المشتبه باصابتهم بمرض البورفيريا في منطقة الخليل، فلسطين

اعداد الطالبة : نورس زيدان حسن فاتوني

المشرف : د. زياد عابدين

### الملخص

البورفيريات هي اضطرابات غير متجانسة تنجم عن تشوهات في الخطوات الكيميائية التي تؤدي إلى إنتاج الهيم، حيث يعتبر من اهم الجزيئات الحيوية الضرورية لجميع أجهزة الجسم ووظائفه الحيوية. تنشأ أعراض البورفيريا في الغالب من آثار قد تتركز على الجهاز العصبي أو الجلد. هناك انواع متعددة للمرض تظهر بصور عدة ولكن الانواع التي تصاحبها اعراض جلدية هي (fPCT, HEP, CEP and EPP). غالبا ما يتأخر التشخيص الصحيح لأن الأعراض غير محددة. يمكن أن تشمل المظاهر الجلدية حرق، وانتفاخات وتندب خاصة في المناطق المعرضة لأشعة الشمس.

حتى الآن لم يكن هناك أي تقرير أو دراسة عن التحليل الجزيئي الجيني للبورفيريا في المرضى الفلسطينيين. وكان الهدف من هذه الدراسة هو تأكيد التشخيص السريري للبورفيريا من خلال اختبارات الكيمياء الحيوية والدراسات الوراثية للمرضى المشتبه بهم وتحديد الجين الذي يسبب التوصيف المظهري والأعراض في منطقة الخليل.

وسيشترك التشخيص المؤكد وراثيا في الحد من الآثار الفظيعة للمرض، وسيسهم بشكل كبير في صحة المرضى الفلسطينيين وحالات الطفرة غير المتجانسة سريريا غير المتناظرة داخل الأسر، وسيتمكن التشخيص الصحيح والمبكر من وضع خطة لإدارة المشكلة والتقليل من عدد المواليد الجدد المصابين ، وتوجيه المصابين لنمط حياة مناسب للتخفيف من الاعراض وشدتها، وتقديم المشورة الجينية الأفضل للأسر المعرضة لإنجاب اطفال مصابين.

وقد شارك 40 مريضا تقريبا من مدينة تفوح- الخليل في هذه الدراسة، وأجريت الدراسات الوراثية والبيوكيميائية باستخدام تقنيات جزيئية مختلفة للتشخيص والكشف عن الطفرات المسببة للمرض.

واظهرت النتائج وجود عدد من الطفرات دون اثر تشخيصي على المرضى، مما يقودنا الى المزيد من البحث من خلال طرق اكثر تقدما عن طفرات او مؤثرات جينية قد تسبب الاعراض الموجودة عند المرضى او التوجه للكشف عن طفرات تتعلق بمرض اخر سواء كان معروفا او جديدا وذلك استكمالا لما قمنا به من اجل تحقيق كافة الاهداف المرجوة .