انتشار طفرات مورثات تخثرالدم لدى النساء المصابات بالاجهاض التلقائي المتكرر في السعودية

نوف بنت عوده الشريف

إشراف:

أ.د طه عبدالله قمصاني

د. محمد حسين القحطاني

مستخلص

يعتبر الاجهاض التلقائي المتكرر احد المشاكل التي يعاني منها الزوجين. ومن المعروف أن 15-20% من حالات الحمل تنتهي بالاجهاض. هناك عدة اسباب للإجهاض التلقائي المتكرر منها الهرموني، التشريحي، المناعي، والوراثي. بالرغم من تحديد عدة أسباب للإجهاض يظل من 30-40% من الحالات مجهولة الاسباب. اكتشف حديثا ان هناك علاقة بين الاجهاض التلقائي المتكرر ومرض تخثر الدم الوراثي. معظم أنواع تخثر الدم الوراثي تكون بسبب وجود طفرات في جينات عوامل تجلط الدم ومن أشهرها: FII FV G1691A , MTHFR C677T G20210A , . إن معظم حالات مرض تخثر الدم الوراثي لا يصاحبها اي اعراض مرضية لكن وجود بعض العوامل البيئية أوالفسيولوجية مثل الحمل يحفز ظهور الجلطات في الاوعية الدموية في المشيمة مما يسبب مضاعفات الحمل مثل الاجهاض. لذلك كان الهدف من هذا البحث دراسة العلاقة بين طفرات تخثر الدم والاجهاض التلقائي المتكرر لدى النساء في المجتمع السعودي.

شملت هذه الدراسة 46 إمراة مصابة بالإجهاض التلقائي المتكرر و 42 إمراة سليمة. تم فصل الحمض النووي من عينات الدم والكشف عن وجود الطفرات: FII A20210G ، FV A1961G و MTHFR C677T بواسطة تقنية تفاعل البلمره المتسلسل (PCR) ثم معالجتها بإنزيمات القص *Hind*III, *Mnl*I, *Hinf*I على التوالي، ثم التحليل الكهربائي بإستخدام تقنية الهجرة الكهربائية.

أظهرت النتائج أن نسبة انتشار الطفرة FII A20210G كانت 2.2 % و 0% لدى النساء السليمات مقارنة بالمرضى، والطفرة FV A1961G كانت 0% و 2.2%، على التوالي. بالنسبة للطفرة MTHFR C677T كانت نسبة انتشارها لدى النساء المرضى (21.3 %) أقل من السليمات (31%). نستنتج من هذه الدراسة قلة انتشار الطفرتين (FII A20210،FV A1961G) في السعودية ووجود الطفرة MTHFR C677T بنسبة كبيرة. فشلت هذه الدراسة أيضا في ايجاد اي علاقة بين هذه الطفرات وحدوث الاجهاض التلقائي المتكرر في المجتمع السعودي.

The prevalence of thrombophilic genes mutations in women with recurrent spontaneous abortion in Saudi population

By

Nouf Owdah Alshareef

Supervised by

Prof. Dr. Taha Abdullah Kumosani

Dr. Mohammed Hussain Alqahtani

Abstract

Factor V G1691A, prothrombin G20210A and MTHFR C677T are major inherited thrombophilia. Recently, a possible relationship between inherited thrombophilia and recurrent spontaneous abortion has been suggested. Most inherited thrombophilic cases remains asymptomic and the presence of a hypercoagulable state, like pregnancy, acts as a trigger to initiate clot formation in placenta which results in pregnancy complications, still birth and abortion. The aim of this study was to determine the frequency and prevalence of the thrombophilic mutations (FVL, prothrombin and MTHFR) in Saudi women diagnosed with unexplained recurrent spontaneous abortion (RSA). Forty six women diagnosed with unexplained recurrent abortion (age between 20-35 years) was compared with forty two women with uncomplicated pregnancy. The DNA was extracted from peripheral blood for all samples. Genotype analysis for the three mutations: factor V G1691A, prothrombin G20210A and MTHFR C677T were determined by PCR and RFLP using *Mnl I*, *HindIII* and *HinfI* restriction enzymes digestion, respectively. Mutation frequencies were (2.2% vs. 0%) for Factor V G1691A, (0% versus 2.2%) for prothrombin G20210A and (21.3% vs. 31%) for MTHFR in RSA patients against controls. The prevalence of the mutations were not significantly different between RSA patient and controls. In conclusion, our results show that inherited thrombophilia was not found to be associated with recurrent pregnancy loss on Saudi population.