

مدى تنوع وتفاوت الهابلوتايب لجين البيتا جلوبيين في مرضى خضاب الدم (الهيموغلوبين)

علي دخيل الله السميري

المستخلص

أمراض خضاب الدم تعتبر من الأمراض المنتشرة حول العالم وتتصف بتفاوت أعراضها ومضاعفاتها. هذا التفاوت قد يكون بسبب تنوع الهابلوتايب لجين البيتا جلوبيين، والذي يعكس منشأ وأصول الجين البيتا للأشخاص المصابين. تهدف هذه الدراسة للكشف عن نوع الهابلوتايب لجين البيتا جلوبيين في مرضى خضاب الدم في مدينة جدة حيث تم جمع ١٤٣ عينة من مستشفى جامعة الملك عبدالعزيز، ٤٠ عينة لمرضى الأنيميا المنجلية و ٧٧ عينة لمرضى البيتا ثلاسيميا و ٢٦ عينة لأشخاص سليمين.

الكشف عن الهابلوتايب لجين البيتا جلوبيين كان عن طريق تضخيم أجزاء معينة من جين البيتا جلوبيين بواسطة جهاز البوليميرز المتسلسل وإضافة إنزيمات قاطعة عليها لمعرفة ما إذا كانت تستطيع تمييز الأماكن المخصصة للقطع أولاً. إضافة إلى ذلك فإن اظهار هذه الأجزاء من الجين تكون بوضع ناتج جهاز البوليميرز المتسلسل على الجل وتمرير التيار الكهربائي عليه لتتحرك وفقاً لحجم الجين.

أظهرت النتائج وجود ستة أنماط من الهابلوتايب لجين البيتا جلوبيين بنسب مختلفة، كان هابلوتايب ١ وبنين هابلوتايب الأكثر انتشاراً ب ٣٨% و ٣٣% على التوالي. شكل بنين هابلوتايب ٨٠% من مرضى الانيميا النجلية بينما كان هابلوتايب ١ الأكثر انتشار ٥٢% في مرضى البيتا ثلاسيميا. متوسط الهيموجلوبين كان الأعلى في هابلوتايب بنين ٤,٨ (g/dl) بينما كان هابلوتايب ٣ الأقل في متوسط مستوى الهيموجلوبين ٣,٥ (g/dl) بين جميع الهابلوتايب.

من جهة أخرى أظهرت نتائج ربط الهابلوتايب بالانيماء المنجلية تأثير احصائي $P = 0,0000002$ بينما لم يظهر ارتباط الهابلوتايب بالبيتا ثلاسيميا تأثير احصائي $P = 0,375$.

هابلوتايب ١ وهابلوتايب بينين كانت الأكثر انتشاراً بين مرضى هضاب الدم. وجود هابلوتايب افريقية في دراستنا يكون بسبب قرب القارة الافريقية من الجزيرة العربية او انها كانت متصله ببعضها البعض منذ ملايين السنين. تمتد دراستنا مستقبلاً لدراسة علاقة الهابلوتايب لجين البيتا جلوبيين مع هيموجلوبين إف بين مرضى هضاب الدم و معرفة تكرار الطفرات المسببة لمرض البيتا ثلاسيميا في كل هابلوتايب.

Diversity of *HBB* haplotypes Among Hemoglobinopathies Patients

Ali Alsamiri

ABSTRACT

Hemoglobinopathies are commonly found worldwide and characterized by a wide spectrum of clinical severity and complications. The wide spectrum of clinical symptoms of these disorders in some regions may be caused by the diversity of β -globin gene (*HBB*) haplotypes which reflect racial and ethnic origin of the affected individuals. This study aimed to investigate *HBB* haplotype among hemoglobinopathies patients in *Jeddah City*. 143 samples were recruited from King Abdulaziz Universty Hospital (KAUH), 77 samples analyzed as β -thalassemia, 40 samples analyzed as sickle cell anemia (SCA) and 26 samples as control to normal persons. Determination of *HBB* haplotypes were performed using polymerase chain reaction amplification of fragments containing four polymorphic restriction sites (PCR-RFLP) around and within *HBB*. The digested fragments were visualized with ethidium bromide staining after electrophoresis. The study show that haplotype 1 and Benin haplotype are the most prevalent haplotypes with 38% (54 samples) and 33% (48 samples), respectively. The Benin haplotype comprises 80% (32 samples) of the SCA patients while 52% (41samples) of β -thalassemia samples were found to be haplotype1. Mean of hemoglobin (Hb) concentration was the the highest in Benin haplotype (8.4 g/dl) while the least in Haplotype 3 (5.3g/dl). In other hand, our results showed a strong association between *HBB* haplotypes and SCA group $P=0.000002$ while there was no significant with β - thalassemia group $P=0.375$. Our study show that the Benin haplotype and haplotypes 1 are the highest percentages were found in hemoglobinopathy patients. Additionally it suggests that identified haplotype could be originated from African populations due to close African contient from Western Region of Saudi Arabia or may be was connected together millions years ago. Future study will be aimed to determine of Hb F in each haplotype as well as identify the type of mutation which repeats more in each haplotype in β -thalassemia patients.