الكشف الجزيئي لبعض طفرات احتشاء عضلة القلب (نوبة قلبية) ذات الصلة بالموت القلبي المفاجئ

اعداد

آلاء حسن الزهراني

إشراف

أ.د. شريف ادريس احمد **أ.د. جمانه الاعمى**

المستخلص

يعد احتشاء عضلة القلب أحد أكثر أمراض القلب والأوعية الدموية انتشاراً في العالم عامة وفي المملكة العربية السعودية خاصة، ويعد السبب الرئيسي للوفيات البشرية. كما يرتبط بالموت القلب المفاجئ وهو عبارة عن حدث سريري كارثي في مرحلته الطبيعية. والذي يتميز بعدم الاستقرار الكهربائي لنبضات عضلة القلب، ونقص التروية المزمن، وتمزق القلب في المراحل المبكرة ولهذا السبب فقد قمنا في هذه الدراسة بتقييم بعض الطفرات الجينية المعروفة بارتباطها باحتشاء عضلة القلب خاصة في الملكة العربية السعودية وقد تم استخدام تقنيتي تفاعل البلمرة المتسلسل وتقنية سناب شوت للكشف عن عدد ست طفرات من الطفرات المسؤولة عن تعدد أشكال النوكليوتيدات المفردة في خمس جينات هي: RNF13(rs41411047), PDZD2(rs32793), YHDF3(rs4739066), JCAD(rs2487928), and CDKN2-AS1(rs1333045 and rs10757274) وقد أظهرت النتائج ارتباط نجاح تقنية سناب شوت في الحصول على نتائج فورية لجميع الطفرات وبوضوح تام كما تم تأكيد هذه النتائج بنجاح باستخدام تقنية التسلسل الجيني مما ثبت كفاءة ودقة تقنية سناب شات في الكشف المجمع عن الطفرات في تفاعل واحد كما تم اجراء العديد من التحليلات الاحصائية علي نتائج التجربة وقد تماشت النتائج في التكرار الاليليي والجيني للطفرات مع النتائج العالمية المنشورة كما أثبتت ان هناك فروق معنوية لطفرتان في جيني PDZD2 و CDKN2-AS1 وبين باقي الطفرات الأخرى مما يثبت ارتباطهم بمرض احتشاء عضلة القلب بين المصابين والعينات السليمة في العينة المدروسة.

Molecular detection of Myocardial Infarction (MI) mutations related to cardiae sudden death

BY

Alaa Hassan Alzahrani

Supervisor

Prof. Sherif Ahmed Edris **Prof. Jumana Yousuf Al-Aama**

Abstract

A common complication of coronary artery disease and the leading cause of death worldwide is myocardial infarction (MI). Myocardial infarction (MI) is one of the world's most prevalent cardiovascular diseases and has been considered the leading human cause of mortality. Sudden cardiac death is a catastrophic clinical occurrence that, in its normal and interfered phase, is temporally correlated with MI. It is linked to electrical myocardial instability, chronic ischemia and heart rupture in the early stages, whereas it is linked to myocardial remodeling leading to macro reentrant VT in the later phases. In this study evaluating genetic markers known to be associated with MI especially in Saudi Arabia. PCR multiplex primers for amplification of six PCR products to analyze six SNPs in five genes rs41411047(RNF13), rs32793(PDZD2), rs4739066(YHDF3), rs2487928(JCAD), and rs1333045 and rs10757274 (CDKN2-AS1). 100 MI patients' samples and 100 control samples. two SNPs rs2487928 (JCAD) and rs10757274 (CDKN2-AS1) showed significant results after comparative research on chi-square and a distinction between the case group and the control group.