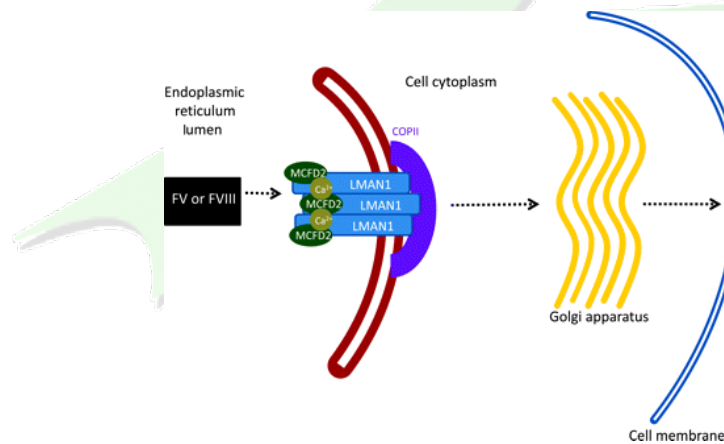


## مرض نقص المتزامن لعاملين ال ٥ و ٨ التخثرى (F5F8D)

مرض ال F5F8D يشمل نقص المتزامن لعوامل ال ٥ و ٨ التخثرى. هذا المرض و لأول مرة قد ابلغ عن طريق شخصا يسمى ب Oeri عام ١٩٥٤. قد بينت علائم هذا المرض من طيف الخفيف حتى المتوسط. اثر هذا النقص قد ينخفض مستوى هذين العوامل فى الجسد و قد تواجه عملية التخثر للدم عدة مشاكل. وراثه هذا المرض النادر قد تكون وراثى جسمى متنحى.

هذا المرض قد يكون اكثر اشاعة عند المناطق و العوائل التى يكون مستوى زواج الاقارب فيها كثيرة قد يحدث هذا المرض فى اكثر البلاد المطلة على بحر الابيض المتوسط ك ايطاليا و الجزائر و تونس و عند مجتمع اليهود و ايران مع احصاء و توفر ١ فى ٢٠٠٠٠٠٠٠ بالطبع ان هذا المرض النادر قد بين فى بلاد اليابان و الصين و الهند و امريكا و اروبا مع وفرة قليلة. انجزت دراسات قليلة حول هذا المرض فى ايران لهذا السبب لم يكن هناك احصاء دقيق لهذا المرض. عامل هذا المرض طفرة اثنين من الجينات ال LMAN1,MCFD2 و ٧٠ فى المئة من الطفرة عند جين ال LMAN1 قد تكون عامل هذا المرض.

جين ال LMAN1 لديه ١٣ ايكسونات و قد يقع على اكبر نزع ل كروموسوم ال ١٨. انواع المختلفة للطفرات قد بينت فى هذا الجين. تركيب ال LMAN1,MCFD2 فى الجسم و فى حالة الطبيعية تسبب انتقال بروتئين ال F5, F8 الشبكة الاندوبلازمية الى جهاز الغولجى او الجولجى. اما اذا و لاي سبب لم يتم تكوين هذا التركيب انتقال العوامل التخثرية سيواجه عدة مشاكل و النتيجة تكون حدوث مرض التخثرى ال F5F8D.





## تحديد المرض:

تحديد المرض قد يكون بطرق مختلفة. افضل طريق لتحديد هذا المرض للاشخاص مع سبق عائلى للمرض دراسة ال CVS او سائل الامنيوتيك للجنين. تحليل عينة دم الطفل او شخص البالغ المصاب قد يبين فقر عامل التخثرى. النزيف الطويل اثر الختان قد يكون اول علامة لابتلاء و اصابة الطفل الذكر بالهيموفيليا. عادة عند اطفال الذكور الذين لم يختنوا او عند التنقل و الحراك للطفل ما بين التاسعة و الثامنة عشر شهرا من الولادة قد تحدث لهم كدمة تحت الجلد او اثر حادث او تصادم او الانجاب قد يستدام النزيف و نتيجة هذا قد تبين العوامل التخثرية و يحدد المرض التخثرى للشخص.

تحديد المرض التخثرى قد يكون مهم جدا لان مضاعفات الناتجة اثر هذا المرض و التى تشمل خفض معنويات العوائل و التكلفة الباهضة و الاهم من هذا خفض خطورة اصابة المرضى بامراض الهباتيت و الايدز و التى تحدث بحقن الدماء الملوثة. اذا اردتم الحمل و الانجاب و من جانب اخر لديكم الاصابة بمرض التخثرى و اذا تظنوا انكم ناقلى هذا المرض قد تساعدكم اختبارات قبل الولادة و الاستشارة الوراثية.

## علائم السريرية للمرض:

النزيف من اللثة و اللسان بعد العض و النزيف الخفيف و داخل المفصل منها الركبة و الانسجة الرخوة و الكدمات السطحية للجسم قد تكون من حالات و علائم المرض.

## علاج المرض:

حسب نوع نقص العامل التخثرى يوصف علاج المناسب للمريض. فى بعض الحالات اساليب اعادة تاهيل للمفاصل التالفة ايضا قد تكون من ضمن برنامج العلاجى للمرضى.

## تحديد الوراثى للمرض:

تحديد قبل الولادة قد تكون كمجموعة انجازات و تدابير السريرية و الاكلينيكية و شبه اكلينيكية و التى قد تساعد فى تحديد المرض المحتمل للجنين قبل الولادة. فى النهاية الوالدين يتمكنوا من اخذ قرار صحيحا على



استدامة الحمل او الاجهاض. العوائل التي تراجع مختبر الوراثة الطبية ل الدكتور زینلی لدراسة نقص عند عامل المركب من ۵ و ۸ التختری قد تكون مراجعتهم لسببين:

الاول: العوائل التي تراجع المختبر لتحديد النقل و عندهم شخص او عدة اشخاص مصابة بهذا المرض في العائلة.

الثاني: العوائل التي قد راجعت المختبر فيما سبق و قد حددت لديهم الطفرة و بهدف دراسة صحة جنينهم قد راجعت المختبر للمرة الثانية. قد يتم ارجاع العوائل لاختذ الاستشارة الوراثة و بعد انجاز العملية المرتبطة بقبول المريض و وفقا لتحديد مستشاری الوراثة للمختبر قد تبدأ عملية التحديد. فی مختبر الوراثة الطبية لدكتور زینلی و لاعتلاء الدقة و الصحة من اسلوب التسلسل يستفاد من اسلوب المباشر و اسلوب ال STR كاسلوب الغير مباشر و التي هذه الاساليب تويد بعضها بعض.

للحصول على معلومات اكثر حول هذا المرض راجعوا [هذا الموقع](#).

مصادر:

- 1- Satoh T., Sato K., Kanoh A., Yamashita K., Yamada Y., Igarashi N., Kato R., Nakano A. and Wakatsuki S. (2006) Structures of the carbohydrate recognition domain of Ca<sup>2+</sup>-independent cargo receptors Emp46p and Emp47p. J. Biol. Chem. 281, 10410-10419.
- 2- Zhang B., Cunningham M.A., Nichols W.C., Bernat J.A., Seligsohn U., Pipe S.W., McVey J.H., Schulte-Overberg U., de Bosch N.B., RuizSaez A., White G.C., Tuddenham E. G., Kaufman R.J. and Ginsburg D. (2003). Bleeding due to disruption of a cargo-specific ER-to-Golgi transport complex. Nat. Genet. 34, 220-225.
- 3- Spatuzza C., Renna M., Faraonio R., Cardinali G., Martire G., Bonatti S. and Remondelli P. (2004). Heat shock induces preferential translation of ERGIC-53 and affects its recycling pathway. J. Biol. Chem. 279, 42535-42544.
- 4- Cunningham MA, Pipe SW, Zhang B, Hauri HP, Ginsburg D, Kaufman RJ. LMAN1 is a molecular chaperone for the secretion of coagulation factor VIII. J Thromb Haemost 2003;1:2360-2367.
- 5- Seligsohn U, Zivelin A, Zwang E. Combined factor V and VIII deficiency among non-Ashkenazi Jews. New Engl J Med 1982; 307:1191-1195.

