ملخص

التليف الكيسي (CF) مرض وراثي شائع و خطير يهدد حياة المرضى، و تسببه طفرات في جين التليف الكيسي CFTR. تلك الطفرات تنتج عن خلل في البروتين الناتج و الذي يعمل بشكل رئيسي كقناة للكلور و منظم لقنوات أخرى. يتميز مرضى التليف الكيسي بامراض مزمنة تصيب الرئة، خلل في وظيفة البنكرياس، ارتفاع كمية الاملاح في العرق و العقم لدى الذكور.

شملت الدراسة 73 مريضاً فلسطينياً ممن يقيمون في الضفة الغربية وقطاع غزة (43 ذكور / 30 إناث، 60 منهم لا تربطهم قرابة) ممن شخصوا سريرياً بمرض التليف الكيسي. تهدف الدراسة الى تحديد أنواع ومعدلات الطفرات الموجودة في الجين المسبب للمرض وتطوير اختبارات جزيئية لمعرفة الطفرات الأكثر شيوعاً لدى الفلسطينيين. وهذا سيؤدي الى تحسين العلاج عن طريق جعل هذه الاختبارات جزءاً من الاختبارات المتبعة للتشخيص الصحيح لهذا المرض في فلسطين.

تم جمع عينات الدم اللازمة من المرضى واستخراج الحمض النووي من هذه العينات بطرق آلية. ثم أجريت عملية PCR على الجين المسبب للمرض. وبعد ذلك تم تحديد ترتيب تسلسل القواعد الامينية مما مكننا من التعرف على الطفرات الموجودة لدى هؤلاء المرضى. وبعدها تم استخدم وسائل مختلفة للتحقق من صحة هذه الطفرات مثل استخدام طريقة سانجر وغيرها، وكنتيجة لذلك تم التعرف على 18 من الطفرات الموجودة لدى المرضى الفلسطينيين. و في خطوة اخيرة قمنا بتصميم اختبارات جزيئية سهلة وسريعة لتشخيص 8 من الطفرات التي تم تحديدها والتي تشكل أكثر من 80٪ من الطفرات الموجودة لدى المرضى الفلسطينيين.