## استمارة مستخلصات رسائل وأطايح الماجستير والدكتوراه في جامعة البصرة

الكلية: العلوم أسم الطالب: أسعد فاخر واشل

القسم: بايلوجي أسم المشرف: أ.د عدنان عيسى البدر ان/مشرف أول

التخصص: تقنية حيوية أيد ميعاد كاظم حسن / مشرف ثاني

عنوان الرسالة أو الأطروحة: الشهادة: ماجستير

الطفرات الوراثية لمرضى الثلاسيميا الكبرى في محافظة البصرة

ملخص الرسالة أو الأطروحة

تم جمع عينات دم من مائة حالة مؤكدة لمرضى مصابين سريريا بمرض البيتا- ثلاسيميا الكبرى، ٥٣ من الذكور ٤٧ من الإناث، تراوحت أعمارهم بين (١-٣١) سنة، من مناطق مختلفة من محافظة البصرة(جنوب العراق) ،تم إخضاع عينات الدم إلى استخلاص الحامض النووي (DNA) وأجراء التشخيص الجزيئي لسبعة أنواع من الطفرات الوراثية المسببة لمرض الثلاسيميا بيتا وهي: IVS1-nt.5, codon 8/9, codon15,codon 8, codon 30, codon -88, codon لمرض الثلاسيميا بيتا وهي: 14/42 وقد بينت الدراسة بأن أكثر نسبة للطفرات الوراثية المسببة لمرض البيتا-ثلاسيميا الكبرى كانت للطفرتين: 18(21.7%) و مسجلت الدراسة أيضا عدم تجانس التوزيع الجغرافي للطفرات المشخصة والمسببة لمرض البيتا-ثلاسيميا الكبرى على خارطة البصرة. من ناحية أخرى لم يتم الكشف عن الطفرة الوراثية 20 codon عنات الدم التي تم دراستها.

College: Science Name of student: Asaad Fakhir Washil

Dept: Bilogy Name of supervisor: Prof.Dr. Adnan Al-Badran

Specialization: Biotechnology Prof.Dr. Meaad K. Hassan

Title of thesis: Certificate: Master

β-Thalassemia Mutations Among Thalassemia Major Patients in Basrah Province-Iraq

## Abstracts of thesis:

Blood samples were collected from one hundred confirmed  $\beta$ -thalassemia major patients; 53 were males and 47 were females, with age range from 1-31 years, and they were from different regions of Basrah governorate (south of Iraq),Blood samples were submitted to DNA extraction and molecular diagnosis of seven types of  $\beta$ -thalassemia mutations (codon 15, IVS1 nt-5, codon 8/9, codon 30, codon -88, codon 41/42 and codon 8). It was found that all of the most frequent  $\beta$ - thalassemia mutations are codon-15(G-A) and IVS 1nt-5(G-C) with the frequency of 31 (37.3%) and 18(21.7%) respectively,The study reported the heterogeneity of diagnosed mutations within Basrah regions where the distribution of mutations presenting on the Basrah map. On the other hand, coddon 8 mutations were not present in all the thalassemic samples investigated in this study.