سامية محمد مصطفى

شبكة المعلومات الجامعية

بسم الله الرحمن الرحيم

سامية محمد مصطفى

شبكة المعلومات الجامعية

شبكة المعلومات الجامعية

التوثيق الالكتروني والميكروفيلم

سامية محمد مصطفى

شبكة المعلومات الجامعية

جامعة عين شمس

التوثيق الإلكتروني والميكروفيلم

قسم

نقسم بالله العظيم أن المادة التي تم توثيقها وتسجيلها علي هذه الأقراص المدمجة قد أعدت دون أية تغيرات

يجب أن

تحفظ هذه الأقراص المدمجة بعيدا عن الغبار

سامية محمد مصطفى

شبكة المعلومات الجامعية

بعض الوثائق الأصلية تالفة

سامية محمد مصطفى

شبكة المعلومات الجامعية

بالرسالة صفحات لم ترد بالأصل

The Role of Genetic Counseling and Epidemiology in Prevention of Congenital Heart Diseases in Neonates

Essay
Submitted in partial fulfillment of the requirement for Master Degree in Pediatrics

By

Amr Adel Mohamed Abd El-Halim

M.B. B.Ch.

Supervised By

Prof. Dr.
Soad Eshak Wahba
Prof. Of Pediatrics
Faculty of Medicine
Cairo University

Prof Dr.
Nargis Albert Labib
Professor of Public Health
Faculty of Medicine
Cairo University

Dr.
Rania Hosey Tmirk
Lecturer of Pediatrics
Faculty of Medicine
Cairo University

B
1CC0 Λ

Faculty of Medicine
Cairo University
2004

بسم الله الرحمن الرحيم

بناء علي موافقة الأستاذ الدكتور/ نائب رئيس الجامعة بتاريخ ٢٠٠٤/٥/٨

اللجنة المشكلة من الأستاذة

أ.د./ سعاد إسحق وهبة	أستاذ طب الأطفال – كلية الطب جامعة القاهرة	عن المشرفين
أ.د./ سميحة صموئيل ويصا	أستاذ طب الأطفال – كلية الطب جامعة القاهرة	ممتحن داخلي
أ.د./ نيرة محمود العقاد	أستاذ طب الأطفال – كلية الطب جامعة الأزهر	ممتحن خارجي

بقاعة الدور التاسع بالمستشفي الجامعي بالمنيرة لمناقشة علنية لرسالة الماجستير في طب الأطفال

المقدمة من الطبيب عمرو عادل محمد عبد الحليم

وذلك في تمام الساعة العاشرة صباحاً يوم الاثنين الموافق ٢٠٠٤/٦/٧م

عنوان الرسالة

دور المشورة الوراثية والبيئية في منع حدوث عيوب خلقية بالقلب للأطفال حديثي الولادة

- **الملخص**

الأسباب الحقيقية لوجود عيوب خلقية بالقلب غير معروفة تماماً إلا أنه يوجد بعض الأسباب الوراثية وهي تمثل حوالي ١٠ % وأسباب بيئية وهي تمثل حوالي ٣% من مجموع هؤلاء الأطفال.
وفي هذا المقال أردت إلقاء الضوء علي هذين العنصرين : العنصر الوراثي والعنصر البيئي وتأثيرهم علي حدوث أمراض خلقية بالقلب والأساليب الحديثة المستخدمة في التشخيص قبل وأثناء وبعد الولادة للأم الحامل لمصاب أو مشتبه بإصابته أو يوجد تاريخ مرضي لدي هذه الأسرة.
ومن المسببات البيئية وسوء التغذية والسن المبكر للزواج والسن المتأخر للحمل والتعرض الخاطئ للأدوية والإشعاع والطرق الخاطئة للتغذية.
كما يخوض البحث في مستقبل التشخيص والعلاج بالجينات وهي الثورة المقبلة في هذا القرن الجديد والذي بدأت تلوح بالأفق بوادر مشجعة وآمله لرسم خريطة جينية للإنسان ومعرفة الجين المسبب لأمراض القلب الخلقية ومحاولة تعديل هذا الخطأ لتلافي حدوث أمراض وراثية مستقبلاً .
كما يتطرق البحث عن أساليب المشورة للأسرة التي يعاني أحد أفرادها من عيوب خلقية وكذلك أساليب المشورة للسيدات الحوامل التي تشك لحملهن لطفل مصاب بالقلب وكيفية توعيتهن ومتابعتهن وأساليب التشخيص والعلاج أثناء الحمل.

وترى اللجنة قبول البحث

ABSTRACT

Congenital heart diseases constitute a heterogeneous group of malformation with various etiologies . it has generally been considered that approximately 10% of cases of CHD are genetically determined, a total of 3% are the result of environmental causes such as pollution, malnutrition male use of drugs on radiation and infectious diseased during pregnancy, early marital age and late pregnancy of women. the remaining 97% can contributed to maltifacto ial mechanisms .

Diagnosis and management of congenital heart diseases by using Gen Therapy.

The importance of Genetic Counseling in prevention of congenital heart diseases .

Key words :

Etiology of congenital heart diseases.

Tratogenic agents.

Genetic counseling.

Acknowledgement

There is no doubt that my gratitude to those who contributed to the preparation of this essay will always remain undiminished.

In a distinct sense, I am convinced that it is a challenge to express in few words my thanks to Prof. Dr. Soad Ishak Wahba, Professor of Pediatrics, who voluntarily accepted to supervise my work, and without those advice this study would have not been completed.

Meanwhile, I am beholder for the valiable advice and guidance within this work to Prof. Dr. Nargis Albert Labib, Professor of Public Health. It is quite difficult to express my indebtedness to her for her invaluable guidance and advice.

My thanks are also due to Dr. Rania Hosney Tmirk for her advice and suggestions in this work. I am deeply indebted to her for offering her help so generously and fruitfully.

Amr Adel
Cairo, 2004

LIST OF CONTENTS

	Page
INTRODUCTION	1
AIM OF THE ESSAY	3
REVIEW OF LITERATURE	4
Embryology of the heart	4
Incidence and prevalence	8
Classification of congenital heart defects	15
Etiology of congenital heart disease	18
Genetic Basis	25
Environmental Factor	30
Principles of Teratogenesis	31
Teratogenic Agents	33
Role of transcription Factors in congenital heart diseases	52
Transcription factors	55
Genetic counseling of congenital heart disease	59
Gene therapy	85
The human Genome project	92
Prevention of congenital heart disease	100
RESULTS AND CASE STUDIES	111
RECOMMENDATIONS	160
SUMMARY	162
REFERENCES	164
ARABIC SUMMARY	