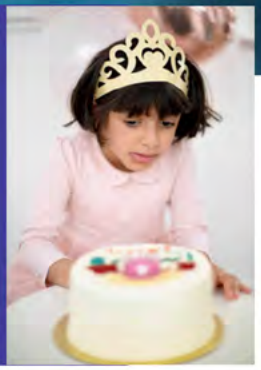
وراثيات

العـدد الأول ٢٥ سبتمبـر ٢٠٢١
اصدار الجمعية السعودية للطب الوراثي

الجمعية تحت إشراف
الهيئة السعودية للتخصصات الصحية
Saudi Commission for Health Specialties

ملصقات تعريفية عن جمعية بصمة .... ص 24
استراحة المجلـة ..... ص 28

من المختبر
ص 21



مرض نادر وأمهات نادرات
ص 10

د. زهير ومسك الختام ص 29

@SSMG_genetic

وراثيات

العـدد الأول ٢٥ سبتمبـر ٢٠٢١
اصدار الجمعية السعودية للطب الوراثي

الفهرس

كلمة افتتاحية العدد 3
مذكـرات طبيبـة 4
مرض نادر وأمهات نادرات 10
الصمـم الوراثـي 16
من مختبرات علم الوراثه 21
ملصقات تعريفية عن جمعية بصمة 24
استراحة المجلة 28
مسـك الختـام 29

أسرة التحرير

رئيس تحرير المجلة
د. أمل محمد الهاشم
استشارية أمراض الأطفال
و أمراض الوراثة

نائب رئيس التحرير
د. عزيزة مفرح مشيبة
استشارية أمراض الأطفال
و أمراض الوراثة

الأعضاء المتألقون

د. زهير عبدالله رهبيني
استشاري أمراض الأطفال
و أمراض الوراثة

د. روضة أحمد سنبل
استشاري أمراض الأطفال
و أمراض الوراثة

د. سميرة سقطي
استشاري أمراض الأطفال
و أمراض الوراثة

د. سهي طاشكندي
استشارية أمراض الأطفال
و أمراض الوراثة

د. عبيد محمد البليهم
أستاذ مساعد تخصص وراثة جزيئية

د. مريم محمدالعيسي
أستاذ مساعد وراثة جزيئية معلوماتية
وراثية وهندسة جينية

منيرة الشهري
مستشارة وراثية

كلمة

افتتاحية العدد

الحمد لله الذي أنعم علينا بالأمن والأمان والصلاة على نبينا العدنان، وبعد،

«هي لنا دار» شعار هذه الأيام السعيدة التي يحتفل فيها وطننا الرائع بمناسبة اليوم الوطني الواحد والتسعون، وهي الأيام التي رأت فيها مجلة « وراثيات » النور في عددها الأول، حرصت فيه إدارة التحرير على أن يضم من كل بحر قطرة، ومن كل كروموسوم.. مورثا.

نرفع في هذا المقام أطيب التهاني **لخادم الحرمين الشريفين الملك سلمان بن عبد العزيز حفظه الله وولي عهده الأمير محمد بن سلمان**، باليوم الوطني، داعين المولى عز وجل بأن يديم على بلادنا الأمن، والرخاء.

« وراثيات » مجلة فصلية (ربع سنوية)، تسعى ان تكون منبرا توعويا تثقيفيا للأمراض الوراثية، ومرجعا متابعا للجديد في عالم الوراثة والأمراض الاستقلابية، وتنشر الجديد في فعاليات الجمعية السعودية للطب الوراثي.

فريق تحرير « وراثيات » مكون من أطباء ومختصين في علم الوراثة الإكلينيكية والأمراض الاستقلابية، وعلماء من المختبرات الوراثية الجزيئية، نعود جميعا للجمعية السعودية للطب الوراثي، التي تسعى جاهدة الي نشر الثقافة الوراثية، والى المساهمة في تقليل النسبة العالية من الأمراض الوراثية في مجتمعاتنا بسبب زواج الأقارب.

هناك تحديات كبيرة تواجه أهالي الأطفال المصابين بالأمراض الوراثية والمتلازمات والأمراض الاستقلابية، تتمثل في قلة المعلومات، وغموض الأمراض، وندرة الأطباء والمختصين. وبالإضافة الى قلة الوعي بمخاطر زواج الأقارب في عوائل تعاني من أمراض وراثية، مما يتسبب في تكرار المرض، وظهور أمراض أخرى، كل هذا نستطيع بإذن الله تعالى من التغلب عليه بالوعي، وزيادة العلم، والعودة الى المصدر الأساسي في المعلومات الصحية.

بفضل الله أولا خرج هذا العدد ثم بفضل فريق التحرير، وجهود مجلس الجمعية السعودية للطب الوراثي، ودعم الهيئة السعودية للتخصصات الصحية متمثلة بالمجلس الاشرافي للجمعيات الصحية ودعم حكومة رشيدة ورؤية واعدة لمستقبل أفضل بإذن الله تعالى.

د.أمل محمد الهاشم
استشارية أمراض الأطفال وأمراض الوراثة
أستاذ ، كلية الطب جامعة الفيصل، الرياض،
المملكة العربية السعودية

مشاهدات طبيبة أمراض وراثية

المكان	عيادة الأمراض الوراثية في أحد مستشفيات المملكة العربية السعودية
الزمان	صيف ٢٠١٩ - الساعة الرابعة عصرا..
الحدث	عيادة مزدحمة (كالعادة)!

دخلت أم ومعها ابنتها ذات ١١ سنة تدفع عربة أختها مريضتنا « سارة » التي تعاني من بعض التشوهات الخلقية، سلمتُ على الجميع بابتسامة، حيث أن الكل يدخل علي متوجسا، وأعذرهم.. لأن اسم عيادتي يخيفهم في العادة !! (عيادة أمراض وراثية!!) .

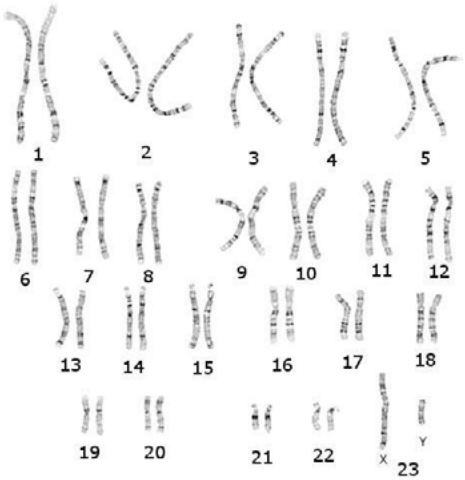
قلت للأخت الكبرى: أشكرك لأنك تساعدين أمك وتنتبهين على أختك، كيف حال أختك فقالت: طيبة، لكنها تبكي كثيرا! قاطعتنا الأم الواجمة: دكتورة! ما عندنا امراض وراثية.

قلت: حسنا يا أم سارة، لنرى ما عند سارة، ربما لم يكن مرضا وراثيا منتقلا منك أو من زوجك، لكن سارة تخلّقت به ! ألا تريدين أن تطمئني أنه لن يتكرر مرة أخرى في حملٍ قادم؟؟

قالت: بلى وانا خائفة من هذا الشيء.

شرحت لها: تحليل الصبغيات (الكروموسومات) لطفلتك، وضّح أن عندها تغيّر في الصبغي رقم ١ في جزء مسؤول عن التشوه في الوجه والتأخر العقلي، قالت، وماذا يفعل هذا التغير، وماذا يعني الصبغي؟؟

قلت لها: ان جسمنا يتكون من خلايا، مركبة فوق بعضها، والخلايا هذه تحتوي نواة، هذه النواة فيها اجسام تخزن كل معلوماتنا الوراثية، دعيني اسألك، إذا اخذت نواة تفاحة، وزرعتها، ماذا سينبت، قالت: شجرة تفاح طبعا، قلت لها: لماذا لا تنبت شجرة برتقال او رمان مثلا، ما الذي في هذه النواة الصغيرة ليقول لها انبتي لتكوني شجرة تفاح، لقد خلقها ربي وجعل فيها أوامر وصفات تجعلها شجرة تفاح. هذه الأوامر مخزنة في أجسام اسمها كروموسومات أو بالعربي نسميها (الصبغيات)



شكل ١

ونحن أيضا عندنا صبغيات، وعددها ٤٦ صبغي، (شكل ١ يوضح عدد الصبغيات) نرث نصفها من ابونا، والنصف الآخر من أمنا، فيها تُخزن كل الصفات، فلو حدث خلل في احداها، تأثر الجسم.

قاطعتني: ولكني سليمة وكذلك زوجي؟

قلت لها: أحيانا يحدث اثناء التلقيح بين البويضة والحيوان المنوي خلل طارىء، ينتج عنه خلل في أحد الصبغيات، وحتى نتأكد أن هذا الخلل لن يتكرر في أي حمل قادم، علينا أن نقوم بفحص الصبغيات لك ولزوجك. لأنه ربما يكون هناك خلل غير ظاهر عندكما، فقالت: أنا خائفة من التكرار، فقلت لها: ممكن نتأكد بإذن الله، نراك الموعد القادم بعد الفحوصات.

وفي الموعد المحدد دخلت علي، وقالت: طولّتِ عليّ دكتورة، وكنت ناوية أحمل، فقالت لي ابنتي: ماامااا الدكتورة قالت لك لا تحملين الى ان نتأكد من النتائج!

فقلت لها: والله بنتك أعجبتني من أول نظرة! الحمدلله أن الجيل القادم يفهم عليّ بسرعة!

سألتني الأم: يعني ايش الي عند بنتي سارة؟ هل هي دوان؟ قلت لها: يا أم سارة، المتلازمات كثيرة جدا، وماعند ابنتك يتسبب بشيء غير متلازمة داون،

قالت: يعني ايش السبب، فأعدت الشرح من جديد. أعلم ان العيادة مزدحمة، لكني أعرف شعور الأهل، الأمر يبدوا كله غريبا، غامضا، غير مفهوم. لذا تعلمت أن اكرر، واطلب منهم أن يعيدوا علي ما فهموا مني!!

الكثير منهم يسمعني وهو سرحان.. وفي واد آخر، اشعر بهم وهم يفكرون، ماذا سيحدث لهذا الطفل، هل سيكبر، هل سيعيش؟ من سيتقبله، كيف سيصرف على نفسه، كنت مرة اشرح للأم عن المتلازمة وانا منفعلة ومتحمسة، وعيناها ساهمتان وهي تنظر الي، قطعتُ الشرح فجأة، وقلت: والآن.. تفكرين تخطبين بنتك لمين؟؟تراها عمرها خمسة أشهر؟؟ تفكرين بأي تخصص جامعي؟ قلتها وانا امزح معها، قالت: والله هذا الذي أفكر فيه الآن!! يعني بنتي حاتعيش؟؟!!

يجب أن أكمل لكم ما حدث لسارة، حيث تبين أن النقص الذي تحمله في الكروموسوم (الصبغي١) ، كان بسبب خلل في صبغيات الأب حيث وجدنا عنده عدم توازن صبغي، أدى الى ان ينتقل الى سارة الصبغي رقم ١ ناقصا.

كان الأمر بالنسبة للأهل كالصاعقة، قالت الأم: هل هذا هو السبب في أني اسقطت خمس مرات؟ وهل هناك احتمال ان يتكرر؟

قلت لها: الخلل في الصبغيات قد يظهر كمتلازمة او سقط، وللأسف هناك فرصة للتكرار مرة أخرى لا سمح الله.

قالت:يعني كيف ننجب؟ قلت لها: أمامكم عدة احتمالات: الأول انجاب طفل سليم بإذن الله، مثل ما انجبت هذه الفتاة الجميلة، وأشرت على الفتاة الكبرى، والثاني :هناك احتمال ان تتكرر الإصابة لا سمح الله !! والحل هو الانجاب عن طريق أطفال أنابيب مخصص، مع فحص وراثي خاص.

حوّلت الأم لمستشفى الملك فيصل التخصصي ومركز الأبحاث، حيث أن هناك العيادة الخاصة بأطفال الأنابيب مع الفحص الوراثي للنطفة، هذه التقنية عبارة عن أداة تشخيص، تسمح لنا بإجراء دراسة جينات البويضة الملقحة قبل نقلها للرحم، من أجل منع بعض الأمراض الوراثية أو الاضطرابات التي يمكن أن تمس بصلاحية الجنين.

قالت:هل هناك خيارٌ آخر؟ قلت لها: أجل، ممكن الحمل الطبيعي، ثم فحص الجنين قبل نفخ الروح. *

بعد أشهر هاتفتني الأم، قالت:انا أم سارة اكيد تذكرتيني. ! قلت لها: اكيد عندي بس خمسمئة سارة !! أي واحدة منهن ؟؟ قالت: الي قالت لي ابنتي لا تحملين.. انتظري!! لكني حملت بدون تخطيط و بدون أطفال أنابيب وأريد أن أتأكد من سلامة الجنين، قلت لها: أي شهر الآن، قالت: الثالث!! قلت لها، لماذا تأخرت علي؟

(وكان الاستنفار)، كلمت طبيبة النساء والولادة، وحجزت موعد لها، وتم سحب عينة من السائل الأمنيوسي من حول الجنين (وهذا أحد أساليب التأكد من سلامة الجنين) حيث يتم سحب عينة من السائل عند الأسبوع السادس عشر وهناك طريقة سحب عينة من المشيمة عند الأسبوع الثاني عشر وفحص الجين او المشكلة الوراثية الموجودة في العائلة. والاستنفار بسبب أننا نحتاج ان نتأكد من سلامة الجنين قبل الأسبوع التاسع عشر، وقبل نفخ الروح! وكانت النتيجة ولله الحمد أن الجنين سليم، وكلمت الأم وبشرتها بسلامة الجنين. وحرّصتها أن تكمل المتابعة مع العيادة من أجل الحمل القادم!

في العيادة التالية، أطل علي رجلٌ بيده ورقة تحويل لعيادتي قائلا: دكتورة.. فقاطعته راجية: اعتذر، ممكن تنتظر دورك؟ لاتقطع على من قبلك!!

رد لي معترضا: انني انتظر منذ زمن، ليس عندي موعد معك اليوم، انما أريد أن اجدول موعدا، ويجب ان تعطيني من وقتك، وانهمر قائلا بسرعة: انا و٣ من اخواني عندنا ٦ أطفال معوقين! ويجب ان تجدي لنا حلا، قلت له، الحالة يظهر انها معقدة، هل لك بأن تنتظرني، وأعدك بأن أستمع لك حتى لو تأخرنا.

وبالفعل، انتظر حتى آخر مريض، وسمعت منه التاريخ العائلي، ثلاث أخوة متزوجين من ثلاث من بنات عم من الدرجة الأولى، وكل منهم، عنده طفلين او ثلاثة بإعاقة شديدة، تتمثل في صغر شديد في حجم الرأس، تخلف عقلي حركي شديد، وتشنجات، تسبب المرض في وفاة طفلين، واعاقة دائمة شديدة للبقية.

سألت الأب: هل هناك مصابين أُخر في العائلة، سكت، ثم قال: نعم ، ولد خالي، عند طفل توفى من ١٥ سنة، ويظهر انه كان يعاني من نفس المشكلة.

من هي زوجة ولد خالك؟ قال: ما تقرب له، أبدا!! قلت له مندهشة :كيف ؟ ما أتوقع! قال: أبدا، لا توجد قرابة بينهم!! انا متأكد.

فسألته: هل هناك قرابة من جهة الأم؟

قال بعفوية: نعم اخوات!!

حسنا، في وقت لاحق سأعطيه محاضرة في أن القرابة واحدة، سواءا كانت من جهة الأب ام من جهة الأم!!

ثم قال: دكتورة، كلنا فحصنا فحص ما قبل الزواج، وقالوا لنا اننا مطابقين.

عزيزي القارئ، نقف هنا وقفة قصيرة، لأشرح لكم عدة نقاط.

أولا: هذا السيناريو حقيقي، بتغيير بسيط حتى لا يتم التعرف على الأشخاص!! يتكرر كثيرا في العيادة، أولاد وبنات العم متزوجين من بعضهم، يظهر مرض وراثي، يتجاهلون، ينكرون، يخفون المعلومات.. ثم يتكرر. ويتكرر!! ثم يقرروا أن يحضروا لأخذ مشورة طبية، ورسالتي هنا: الرجاء، طلب المشورة الوراثية بسرعة، قبل أن تتكرر!!

في مرحلة ما، يجب ان ينتبه أحد من العائلة، ويقف بصدق وشجاعة، ويقول، يجب ان نكشف ونتأكد. لكن هذه المرحلة أحيانا تتأخر ليتكرر المرض أربع أو خمس مرات! هناك فحوصات وراثية وتقنيات حديثة استطاعت ان تساعدنا لنكشف عن امراض نادرة عديدة في مجتمعنا الذي يتميز بكثرة الأمراض النادرة! بسبب زواج الأقارب، مثل الحالة التي أمامي مباشرة.

ثانيا: من قال ان فحص ما قبل الزواج (وأعني الفحص الحالي، وانا اكتب هذه المقالة في عام ٢٠٢٠) من قال أنه يشمل كل الأمراض الوراثية؟؟ انه لا يشمل سوى مرضين من أمراض الدم الوراثية (فقر الدم المنجلي، والثلاسيميا)، لذا فليس هناك بعد الفحص السحري الذي يكتشف كل الأمراض الوراثية.

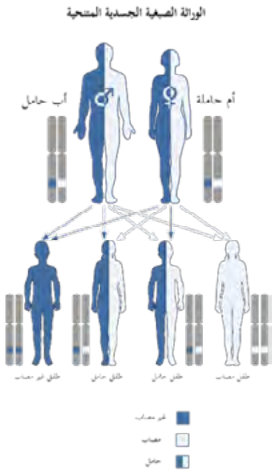
حسنا نعود للأب الذي قلت له: ممكن تحضر ابنك، وابن أخيك ، وابنة اختك،وسوف نكشف عليهم مع بعض ونسحب من الأب والأم (هذه التقنية تساعد لاكتشاف المرض في وقت قصير، حيث نأخذ من أكثر من مصاب، ونكشف عليهم مرة واحدة) سوف نقوم بعمل تحليل كشف عن تسلسل الاكسومات الشامل (Whole Exome Sequence)

كان مترددا ليقول شيئا، فسألته: أي سؤال، تفضل؟ قال :

ابن اخت زوجتي يريد أن يتزوج من ابنة أخي!فقلت له: لاا!،اصبروا قليلا،دعنا نعرف ماهلي المشكلة الوراثية في العائلة أولاً، لكي نستطيع ان نفحص الخطيبين لهذا المرض!!

وتم ارسال تحليل الشفرة الوراثية الذي يكشف عن أكثر من ١٢٠٠٠ مورث ، وفي يوم العيادة حضر الأخوة الثلاث من اجل النتائج، التي دلت على وجود مرض نادر جدا، في كل الأطفال الذين تم فحصهم، وكان الأب والأم ناقلين للمرض.

، أي ان كلا الابوين يحملان نسخة متنحية « كامنة » من هذا المورّث المصاب ، هذه النسخة لا تؤثر عليهما طبيا، لكن اذا حصل التلقيح قد يأتي الطفل مصاب ، أو حامل للمرض أو سليم. انظر الشكل ٢



الشكل ٢

أحيانا يدهشونك الأهل بفهمهم السريع، لقد تحمست خالة الطفل (التي تحمل

المرض أيضا وعندها طفل مصاب)، وقالت بما ان المرض منتشر في العائلة، يجب ان يفحص الكل، وبالفعل فحصنا أكثر من ١٦ شخص.

وجاء الدور على الخطيبين المقبلينْ على الزواج، وتبين أن كليهما حاملٌ للمرض.

كنت أترقب ماذا سيفعلان، فعندنا تجربة غير جيدة مع بعض أهالي امراض الدم المنجلية، حيث ان الفحص يثبت عدم تطابق الخطيبين، وأن كليهما يحملان المرض بصفة كامنة، مما يجعل هناك نسبة ٢٥٪ لإنجابهما لطفل مصاب، ورغم ذلك، يمضيان في الخطبة، حسنا إنه خيارهما، لكن هناك أطفال مصابون دائما يولدون، يعانون، وتأتي الأم تقول لي: أصعب اللحظات عندما يسألني طفلي المصاب المتألم، لم أقدمت على الزواج من أبي، وانجابي وانت تعرفين انني سأعاني!

لذا، أخبرت الخطيب انه وخطيبته حاملين للمرض، لكني وجدتهما متفهمين جدا، واختارا عدم المضي في الخطبة، واتوقع ان أحد أسباب قدرتهما على هذا القرار: ان التحليل كان في مرحلة مبكرة جدا في الخطبة، وأن المرض الوراثي المنتشر في العائلة اعراضه وخيمة تجعل من كل أحد يفكر عشرين مرة قبل اتخاذ قرار الانجاب.

أما الأمهات الثلاثة، فقد تم تحويلهم لعيادة أطفال الأنابيب، واحداهم اختارت مع زوجها ان تحمل بشكل عادي، ثم تأتي لفحص الجنين قبل نفخ الروح.

سألتني: هل يتبين ان الطفل مصاب ام لا بهذه الطريقة، فأخبرتها: نعم بإذن الله، وهناك فتوى الموجودة، مع ضوابط كثيرة. *

سألتني: هل هذا التحليل من السائل الأمنيوسي يكشف عن جميع الأمراض الوراثية؟ قلت لها: لا، نحن نفحص فقط الطفرة الموجودة عند الأهل، وسألتها بحذر: هل هناك مرض آخر في العائلة؟ قالت: لا لكن أحببت أن أطمئن!

فقلت لها مشجعة: اذا كان هناك مرض معروف، وطفرة جينية معروفة، نستطيع أن نفحصها، هل هناك أقارب، أو أباعد عندهم مشكلة أخرى؟

قالت: هناك ناس بعيدين، أطفالهم يتوفون بسبب حموضة في الدم.

فهتفتُ متعجبة: ماشاء الله..ولماذا لم تخبروني؟؟

للبوح بقية،اذا كان للمشاهدات بقية

المراجع:

- كتاب الوراثة في حالات من الصحة والمرض .أ.د. محسن الحازمي . دار العلوم للطباعة والنشر والتوزيع ١٤٢٥هـ
- كتاب الوراثة مالها وماعليها. د. شيخة العريض. دار الحرف العربي.١٤٢٤هـ

Majeed-Saidan, M. A., Ammari, A. N., AlHashem, A. M., Al Rakaf, M. S., Shoukri, M. M., Garne, E., & Kurdi, A. M. (2014). Effect of consanguinity on birth defects in Saudi women: Results from a nested case-control study. Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology, 103(2), 100–104. doi:10.1002/bdra.23331

http://www.werathah.com/learning//autosomal-recessive

* إذا ثبت تشوه الجنين بصورة دقيقة قاطعة لا تقبل الشك ، من خلال لجنة طبية موثوقة ، وكان هذا التشوه غير قابل للعلاج ضمن الإمكانيات البشرية المتاحة لأهل الاختصاص ، فالراجح هو إباحة إسقاطه ، نظراً لما قد يلحقه من مشاق . انظر مجلس المجمع الفقهي الإسلامي التابع لرابطة العالم الإسلامي في دورته الثانية عشرة المنعقدة بمكة المكرمة في الفترة من ١٥ رجب سنة ١٤١٠هـ وفق ١٩٩٠/٢/١م ، وقراره : « بإباحة إسقاط الجنين المشوه بالصورة المذكورة أعلاه ، وبعد موافقة الوالدين في الفترة الواقعة قبل مرور مائة وعشرين يوماً من بدء الحمل » .

وقد وافق قرار المجلس المذكور أعلاه فتوى اللجنة الدائمة للبحوث العلمية والإفتاء بالمملكة العربية السعودية رقم ٢٤٨٤ في ١٣٩٩/٧/١٦هـ .

أمل محمد الهاشم
استشارية أمراض الأطفال وأمراض الوراثة
أستاذ ، كلية الطب جامعة الفيصل، الرياض،
المملكة العربية السعودية

مرض نادر وامهات نادرات

١/ ما هو مرض التشوه الغضروفي المنقط مع قصر العظام القريبة من الجذع؟ ولماذا يحدث؟

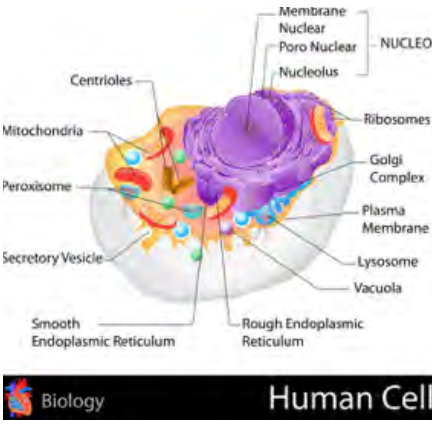
هو خلل في تكوين البيروكسيسومات أو الجسيمات التأكسدية وهي عبارة عن حويصلات صغيرة داخل خلايا جسم الانسان تحتوي على انزيمات ذات أهمية في الكثير من العمليات الحيوية التي نحتاج فيها إلى تفاعلات أكسدة في الخلية وتحوي على بعض الأنزيمات ذات الصلة بالتمثيل الغذائي للأحماض الدهنية وأهمها : البلازمالوجين.

اسم المرض أتى وصفا لبعض الأعراض لهذا المرض، حيث:

كلمة (Rhizomelic) تعني قصر العظام القريبه من جذع الانسان، مثل: عظمة الفخذ وعظمة العضد.

وكلمة (chondrodysplasia) تعني خلل التنسج الغضروفي،

وكلمة (punctata) تعني المنقط حيث أن الغضاريف ليست متكلسة بالكامل بل يكون التكلس فيها جزئي و يظهر في اشعة العظام كانه منقط و هذا يظهر اكثر في اطراف العظم خاصة عظمة الفخذ من جهة الحوض و الذراع من الأعلى.



٢/ ماهو سبب حدوث هذا المرض؟

مرض التشوه الغضروفي المنقط هو من الأمراض الوراثية المتنحية التي تنتج عن خلل في الجينات المسؤولة عن تكوين أنزيمات معينة متخصصة لتكوين مادة البلازمالوجين مما يؤدي الى نقص شديد في مادة البلازمالوجين وهي مادة مهمة في تركيب جدار خلايا الجسم ومكون أساسي للمادة البيضاء في الدماغ. لكل جين في جسم الانسان نسختين ، نسخة من الأب ونسخة من الأم ، فاذا كان الأب والام حاملين (ناقلين) لنسخة مصابة فان النسخة الأخرى السليمة قادرة على

القيام بالوظيفة فلا تظهر عليهم الأعراض ، ولكن الخطورة تكمن اذا نقل كل منهما النسخة المصابة للطفل عندها يحصل المرض. الجدير بالذكر ان احتمال ولادة طفل مصاب لأبوين حاملين تصل إلى ٢٥٪ مع كل حمل. و هناك فرصة ان يولد طفل سليم هو ٧٥٪ علما ان بعض الأطفال السليمين يكونوا ناقلين للمرض مثل ابويهم وهذا يترتب الحذر في المستقبل حين زواجهم لكي لا تتكرر المشكلة مع ذريتهم.

ما مدى انتشاره؟

يصيب المرض تقريبا طفل من كل ١٠٠ ألف بشكل عام.

ماهي أنواع ، درجات المرض وأعراضه ؟

هناك ٥ أنواع للمرض حتى الآن مقسمة بحسب الجينات المسببة لها ، وهي كالتالي :

- النوع الأول بسبب تغير في الجين PEX7
- النوع الثاني بسبب تغير في الجين GNPAT
- النوع الثالث بسبب تغير في الجين AGPS
- النوع الرابع بسبب تغير في الجين FAR1
- النوع الخامس بسبب تغير في الجين PEX5

نوع الجين المسبب لا يعطي تنبؤ بمدى شدة المرض ، حيث ان درجات شدة المرض تعتمد على الفحص السريري للطفل من قبل الطبيب المعالج وقياس مستوى البلازمالوجين في الدم. على حسب شدة المرض ينقسم الى قسمين :

-القسم الأول (الكلاسيكي او الشديد):

حيث تظهر الأعراض عند الولادة من قصر شديد في عظام الأطراف القريبة كعظام العضد والفخذ ويصاحبها تكلسات نقطية في الغضاريف بما يعرف ب خلل التنسج النقطي، شقوق تاجية في الاجسام الفقرية، اعتام عدسة العين الخلقي ، نقص حاد في النمو الجسماني مع صعوبة في تحريك المفاصل ، إعاقة ذهنية شديدة تنتج عن تأخر في النمو العقلي والأدراكي ، ويصاب معظم الأطفال بأمراض القلب الخلقية والتهابات تنفسية حادة ومزمنة والتي قد تكون السبب الرئيسي للوفاة لاسمح الله في هذه الفئة من الأطفال.

من حيث الخصائص البيوكيميائية المرض الشديد يتميز بنقص حاد في تكوين مادة البلازمالوجين في الدم وأنسجة الجسم حيث تكاد تكون معدومة.

-القسم الثاني (الغير كلاسيكي أو الخفيف):

يتباين ويختلف ظهور اعراض المرض عند هؤلاء الأطفال حيث تظهر معظم الاعراض خلال السنتين الأولى من ولادة الطفل وتتكون من اعتام في عدسة العين الذي قد يظهر عند الولادة او في اي فترة من مرحلة الطفولة، تغييرات متباينة في العظام مع خلل في التنسج الغضروفي، تأخر في النمو العقلي والادراكي ولكن بدرجة اقل حدة من المرض الشديد ، نقص طفيف في النمو الجسماني ، بعض الاطفال قد تظهر لديهم أمراض في القلب ونوبات تشنج في سن متأخرة ، اضطرابات سلوكية وحسية وحركية

ومن حيث الخصائص البيوكيميائية فأن مستويات مادة البلازمالوجين في الدم أعلى بحوالي ١٠ ألى ٣٠ ضعفاً مقارنة بالمرض الشديد.

ماهي أساليب العلاج المتوفرة ؟

حالياً العلاجات المتوفرة للمرض تتمركز حول تخفيف الأعراض وتجنب المضاعفات المصاحبة للمرض واستشارة الأطباء المتخصصين لتخفيف الأعراض كعلاج نوبات التشنج بالأدوية المختلفة حسب رأي استشاري الأعصاب وعلاج صعوبة التغذية والبلع عن طريق وضع انبوب المعدة عند الضرورة والتدخل الجراحي المبكر لعلاج عتامة عدسة العين واتباع حمية غذائية معينة للتخفيف من تجمع أحماض الفايتانيك (بالنسبة لمرضى النوع الأول بسبب طفرة وراثية في الجين (PEX7

المتابعة المتخصصة للمرضى الذين يعانون من أمراض القلب الخلقية مع الأطباء ذوو الخبرة

الاهتمام البالغ بتجنب التعرض لعدوى الجهاز التنفسي والوقاية من المشاكل الرئوية المزمنة بالحرص على المتابعة المتكررة مع اختصاصي الأمراض التنفسية والتنظيف المستمر للبلغم لتجنب عدوى الجهاز ا لتنفسي

التدخل الجراحي لتصحيح تشوهات العظام عند الضرورة مع الاستمرار على العلاج الوظيفي للتخفيف من تيبس المفاصل ولتسهيل الحركة.

المتابعة مع ذوو الاختصاص في طب اعادة التأهيل لرفع المستوى الادراكي والحسي والحركي للطفل وتسهيل التواصل البصري والحسي باستخدام طرق التأهيل المتخصصة .

الدعم النفسي والمعنوي للأهل عن طريق تسهيل التواصل وربط العائلات لذوو الطفل المريض وتنسيق الرعاية الشاملة للمواعيد والمعدات والمستلزمات الطبية التي تساعد على تسهيل حركة الطفل.

ماهي آخر المستجدات في أساليب العلاج؟

بما ان السبب الاساسي لظهور الاعراض للمرض هو نقص في تكوين مادة ا لبلا ز ما لو جين

تقوم الأبحاث الحالية على استخدام مكملات ومواد مصنعة شبيهة بمادة البلازمالوجين الطبيعية والدراسات المتوفرة على حيوانات التجارب اثبتت امكانية ونجاح استخدام مكملات ومركبات البلازمالوجين لرفع معدلات البلازمالوجين في الدم و أنسجة الجسد المختلفة ماعدا الجهاز العصبي ولكن كان هنا تحسن ملحوظ للأعراض السلوكية لدى حيوانات التجارب. وهذه النتائج المبشرة يتم حاليا تجريبها في مركز متخصص شمال أمريكا على الأطفال المصابين بهذا المرض ودراسة اثر رفع مستويات مادة البلازمالوجين للتخفيف من الأعراض المصاحبة للمرض.

ماهي معدلات النمو الجسماني والتطور الذهني والحركي لأطفال مرض التشوه الغضروفي المنقط؟

بالنسبة للأطفال الذين يعانون من المرض الشديد فأن نقص النمو الجسماني يكون واضحا طوال فترة الحياة ومعدل اكتساب الوزن المتوقع بطيء حيث ينخفض الى ٥

جرام/ يوم وأقل من ٢ جرام/ يوم بعد سن ثلاث سنوات.

وبالمقابل فان النمو الجسماني للأفراد المصابين بالمرض الخفيف قد يكون ضمن النطاق الطبيعي عند الولادة ويتطور النمو بشكل افضل عن المرضى الذين يعانون من المرض الكلاسيكي الشديد.

تتوفر مخططات نمو خاصة للمرض لقياس معدلات النمو الطولي والوزن ومحيط الرأس للأطفال الذين يعانون من المرض الشديد او المرض الخفيف.

النمو العقلي والادراكي

في المرض الشديد معدل النمو الأدراكي منخفض وقد يكتسب الطفل في السنوات الأولى بعض المهارات الأساسية كالابتسام والتعرف على الأصوات واغلب المهارات الادراكية التي يتم تحقيقها تقارن بنمو الاطفال الطبيعي حتى ستة اشهر

المهارات الاخرى المتقدمة كالجلوس والمشي والنطق لا ترى غالبا في الأطفال المصابين بالمرض الشديد

في المرض الخفيف يعاني الأطفال بدرجة اقل بالنسبة تأخر النمو العقلي حيث يمكن تحقيق اغلب المهارات المتقدمة كالمشي والحركة والتواصل اللفظي ولكن الغالبية تكون لديهم صعوبات تعلم التي قد تتطلب درجات معينة من التربية الخاصة. ويعاني معظم الأطفال ذوو المرض الخفيف من الاضطرابات السلوكية كفرط الحركة او التوحد التي يتم اكتشافها في الغالب في سن المدرسة والتي قد تتطلب علاجات سلوكية وعقاقير طبية لتسهيل عملية التعلم.

التوصيات:

بالنسبة للإعاقة الذهنية والنمو الإدراكي يوصى بالإحالة إلى برنامج التدخل المبكر الشامل للوصول الى نتائج مرضية للعلاج الوظيفي والحركي والنطق والتغذية والمتخصصين لعلاج المشاكل الحسية.

بالإضافة الى توفير الخدمات المنزلية لاستهداف احتياجات العلاج الفردية. وللأطفال ذوو المرض الخفيف يوصى بمراكز ما قبل المدرسة التي تقدم خدمات لذو الاحتياجات الخاصة وعند دخول المدرسة يوصى بوضع خطة تعليمية فردية حسب احتياجات الطفل وقدرته على التعلم.

لزيادة القدرة على الحركة وتقليل مضاعفات تشوه العظام يوصى بالعلاج الطبيعي المستمر واستخدام معدات طبية متخصصة كالكراسي المتحركة وعربات الاطفال التكيفية.

بالنسبة للأفراد ذوو المرض الخفيف يوصى بالعلاج الوظيفي المهني لتنمية المهارات الحركية الدقيقة التي تؤثر على الوظائف التكيفية كالتغذية والكتابة.

يجب تقييم التغذية عن طريق الفم وعمل دراسات البلع للكشف عن مشاكل وصعوبات التغذية واستخدام انبوب التغذية عند الضرورة.

يجب تقييم مشاكل التواصل واستخدام طرق بديلة للفهم والتواصل مع الاطفال المصابون بهذا المرض وتساعد بعض اجهزة التكنولوجيا لتقوية التواصل الحسي كأجهزة توليد الصوت والاهتزازات المنخفضة .

بالنسبة للأطفال المصابون بالمرض غير الكلاسيكي الخفيف والذين يعانون من اضطرابات سلوكية فانهم بحاجة لتقييم سلوكي وعلاج نقاط الضعف السلوكية

والاجتماعية مع التشاور مع الأخصائيين في هذا المجال حيث ان بعض الحالات قد تتطلب ادوية موصوفة لعلاج اضراب السلوك .
في كل زيارة سنوية للطبيب المعالج يفضل عمل الفحوصات والتقييمات الآتية:

- قياس معدلات النمو على منحنيات النمو الخاصة بهذا المرض.
- تقييم التغذية عن طريق الفم والكشف عن صعوبات البلع.
- تقييم ومتابعة مشاكل الجهاز التنفسي
- متابعة ظهور اي مشاكل عصبية او نوبات تشنج وفحص عصبي للكشف عن مشاكل الضغط و اعتلال الحبل الشوكي
- المراقبة المستمرة لمستويات حمض الفايتانيك لمرضى النوع الأول RCDP1
- مراقبة التقدم والتطور الذهني والاحتياجات التعليمية والاضطرابات السلوكية للأفراد الذين يعانون من المرض الخفيف.
- العلاج الحركي والطبيعي والوظيفي والحسي مع متابعة مشاكل وتشوهات العظام مع الأطباء المختصين.
- المتابعة مع طبيب العيون والتدخل المبكر لأزالة عتامة عدسة العين
- فحص القلب للكشف عن اي مشاكل طبية متعلقة بالعيوب الخلقية
- تقييم حاجة الأسرة للدعم الاجتماعي كالرعاية التلطيفية والتمريض المنزلي وتنسيق الرعاية مع المختصين لذوي الاحتياجات الخاصة.

المراجع والمصادر

1- Braverman NE, Steinberg SJ, Fallatah W, et al. Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata Type 1. 2001 Nov 16 [Updated 2020 Jan 30]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021.

2- White AL, Modaff P, Holland-Morris F, Pauli RM. Natural history of rhizomelic chondrodysplasia punctata. Am J Med Genet. 2003;118A:332–42.

3- Duker AL, Niiler T, Eldridge G, Brereton NH, Braverman NE, Bober MB. Growth charts for individuals with rhizomelic chondrodysplasia punctata. Am J Med Genet A. 2017;173:108–13.

4- Fallatah W, Schouten M, Yergeau C, Di Pietro E, Engelen M, Waterham HR, Poll-The BT, Braverman N. Clinical, biochemical, and molecular characterization of mild (nonclassic) rhizomelic chondrodysplasia punctata. J Inherit Metab Dis. 2021 Jul;44(4):1021-1038. doi: 10.1002/jimd.12349. Epub 2021 Jan 26. PMID: 33337545.

5- https://rhizokids.com

أمهات ملهمات

- ذكرت رشا البريكي (**أم ليان**) : عمر طفلتي الآن ٧ سنوات وبدأت عليها الأعراض في عمر السنتين عندما تشخصت بالمياه البيضاء بالعينين ومن ثم ظهور التشنجات والتأخر الحركي والادراكي الذي ولله الحمد في تحسن مع التأهيل. عانينا سابقا في السيطرة على التشنجات ومشاكل التنفس والتي أصبحت أفضل مع الأدوية. تم تشخيصها بالطفرة الوراثية بعد سنة من ظهور الأعراض. بدأنا معها التأهيل بعمر السنتين والنصف والحمد لله اصبحت تمشي بمساعده وتنطق بعض الكلمات راجعنا بمراكز مختلفة ولكن للأسف لعدم توفر اماكن توفر التأهيل المكثف للأطفال ذوي الإعاقة من ذوي الادراك المنخفض اي تحت ال. ٥٪ قمنا بتوفير التأهيل الازم لها بمالنا الخاص في المراكز الخاصة والجلسات المنزلية.

ليان تحب اللعب مع اخوانها خصوصا اختها الكبيرة بدأت تعبر عن محبتها لنا بالكلمات بترديدها لكلمة (احبه) كانت لحظه مفعمة بالمشاعر المختلطة للعائلة بأكملها يصعب وصفها.

- فيما ذكرت (**أم راشد**) : عمر طفلي الآن ٦ سنوات ، وقد كانت بداية الأعراض على عمر ٦ أشهر على هيئة تشنجات ثم تأخر في النمو والتطور الحركي والادراكي ثم تبين وجود الماء الأبيض في العينين. تم الوصول الى تشخيص في عمر السنتين. يتحسن ولكن بشكل بطيء جدا وربما لو اكتشفت الحالة مبكرا لكان حاله أفضل. الآن مستمرين مع العلاج الطبيعي والوظيفي بالإضافة الى التسجيل في مراكز الرعاية النهارية. راشد يتفاعل مع لعب الأطفال معه ويستطيع التعرف والتفاعل مع صوت والديه.

* تم أخذ موافقة الأهل قبل النشر

كل الشكر والتقدير
لأمهات أبطالنا
ليان وراشد

تابعونا على :

@rcdp2017

إعداد:

د. عزيزة مشيبة

استشارية أمراض وراثية واستقلابية – مدينة الملك فهد الطبية بالرياض

د. وداد فلاتة

طبيبة مختصة في أبحاث الأمراض الوراثية- جامعة الملك عبد العزيز بجدة

الصمم الوراثي

الإعاقة السمعية

• يقصد بالإعاقة السمعية تلك المشكلات التي تحول دون أن يقوم الجهاز السمعي عند الفرد بوظائفه أو تقلل من قدرة الفرد على سماع الأصوات المختلفة . وتتراوح الإعاقة السمعة في شدتها من الدرجات البسيطة والمتوسطة والتي ينتج عنها ضعف سمعي، إلى الدرجات الشديدة جداً والتي ينتج عنها صمم

لوحظ أن أكثر من ٥٠٪ من أسباب الصمم ناتجة عن أسباب وراثية

بينما الباقي ناتج عن أسباب بيئيه او غير معروفه

من أهم أسباب الصمم البيئية والتي تحدث عند الولادة

- الولادة المتعسرة التي تؤدى إلى عدم حصول المولود على الأكسجين الكافي
- وتعرض الوليد للإنعاش والتنفس الصناعي
- والولادة المبكرة للجنين وقله وزن المولود أقل من (١٥٠٠) جرام عند الولادة
- والتي تسبب في تلف الجهاز العصبي ومراكز السمع العليا
- ولادة الطفل المصاب بالصفاري (اليرقان) بنسب مرتفعة جدا تؤدي الي إتلاف العصب السمعي

أسباب الصمم التي تحدث بعد الولادة

- إصابة الطفل بالفيروسات و الميكروبات مثل الحصبة الألمانية والغدة النكافية ، والحمى الشوكية التي قد تؤدي مضاعفاتها إلى الصمم
- تناول العقاقير الضارة بالسمع دون استشارة طبيب
- التهاب الأذن المتكرر والذي يؤدي الى تجمع السوائل أو الشمع في الاذن

الصمم الوراثي

هو الصمم الذي ينتقل عبر الأجيال من الأجداد إلى الأبناء و الأحفاد عن طريق الجينات الوراثية وهو يشكل أكثر من ٥٠٪

أقسام الصمم الوراثي

تنقسم الأسباب الوراثية للصمم إلى قسمين :

- صمم مصحوب بمشاكل صحية او تشوهات خلقيه و يسمى صمم مرتبط بمتلازمة
- صمم لا يكون مصحوب بمشاكل صحية و يسمى صمم غير مرتبط بمتلازمة.

صمم غير مصحوب بمتلازمة
و يمثل ٧٠٪ من الحالات الوراثية

الصمم الوراثي السائد

كل صفه لها مورثه وكل مورثه لها نسختان لعمل هذه الوظيفه فمثلا صفه السمع لها نسختان للسمع فإذا حدث عطب اوخلل في نسخه واحده فقط من إحدى النسختين اختل السمع و ظهر الصمم لذلك سمي بالسائد اي الواضح

وينتقل الصمم من الأم أو الأب المصاب بالصمم الي الابناء ولايشترط ان تربط بينهما علاقه قرابه ، فإذا انتقلت النسخة المعطوبة ظهر الصمم في المولود وإذا انتقلت النسخة السليمة يكون المولود سليم لذلك تكون نسبة توارث الصمم للأبناء في كل حمل (٥٠ في المائة سليم، ٥٠ في المائة اصم

الصمم الوراثي المتنحي

يشترط لظهور الصمم الذي ينتقل بهذه الصفة المتنحية أن يكون العطب او الخلل في كلتا النسختين، أما إذا كان الشخص لديه عطب اوخلل في نسخه واحدة فقط فيسمى هذا الشخص بحامل الصمم ،(او ناقل الصمم) ولا يظهر عليه الصمم أو أي مشاكل في السمع، لذلك يُطلق عليه الصفة المتنحية أي المخفية

كيفية انتقال الأمراض الوراثية المتنحية

وكل إنسان خلق وهو يحمل من ٨ إلى ١٥ نسخه بها عطب ،ويختلف نوع العطب من انسان الي اخر. ولكن لا تؤثر عليه لأن لديه نسخه أخرى سليمة تؤدي الغرض، أما إذا اجتمعت نسختان معطوبتان لنفس المورثه يظهر المرض، ومن النادر. أن يجتمع زوجان بهما نفس العطب لمورثه واحده

ولكن تزداد نسبة حصوله إذا كان الزوجين من نفس العائلة (أي أبناء العم والعمة والخال والخالة)، وذلك لتشابه المورثات لديهم التي انتقلت من الأجداد

كيفية انتقال الأمراض الوراثية المتنحية

وكل إنسان خلق وهو يحمل من ٨ إلى ١٥ نسخه بها عطب ،ويختلف نوع العطب من انسان الي اخر. ولكن لا تؤثر عليه لأن لديه نسخه أخرى سليمة تؤدي الغرض، أما إذا اجتمعت نسختان معطوبتان لنفس المورثه يظهر المرض، ومن النادر. أن يجتمع زوجان بهما نفس العطب لمورثه واحده

ولكن تزداد نسبة حصوله إذا كان الزوجين من نفس العائلة (أي أبناء العم والعمة والخال والخالة)، وذلك لتشابه المورثات لديهم التي انتقلت من الأجداد

الصمم المرتبط بمتلازمة

الصمم المرتبط بمتلازمة و هي تمثل ٣٠٪ من الحالات الوراثية

وهو ذلك الصمم الذي يكون مرتبط بمشاكل صحية أو تشوهات خلقيه ويتوارث بطريقتين إما سائدة أو متنحية.

الصمم والعيون الزرقاء

متلازمة وردينبيرج
حدوث ضعف في السمع مع اختلاف في لون

العينان أو قد تكون زرقاء اللون كما يظهر شيب في ناصية شعر الرأس مع بقع بيضاء في الجلد

وهو مرض ينتقل بالوراثة السائدة أي أحد الأبوين مصاب ومن هنا ينتقل إلى الأبناء وقد يولد في الأسرة طفل مصاب بالمتلازمة والأبوان سليمين وتسمى هذه الحاله طفره ولن تتكرر في الاسره

الصمم والغده الدرقية

متلازمة بندرد

مرض وراثي متنحي أي الأبوين سليمين والأبناء يظهر لديهم الصمم

يعاني مريض متلازمة بندرد من ضعف في السمع عند الولادة أو خلال السنوات الأولى كما أن ضعف السمع يزداد سوءًا تدريجيًا في سن المراهقة أو العشرينات

٦٠٪ من الاشخاص يصابون بتضخم في الغدة الدرقية

وقد يعاني البعض من تأخر في المشي أو التوازن وذلك لارتباط هذه المتلازمه بتوسع في القناة الدهليزية المتخصصه في التوازن أو عيوب خلقية في القوقعة

الصمم والعمى

متلازمة اوشر

مرض وراثي متنحي ينتج عنه فقدان في السمع وضعف في البصر ، ويعد من أكثر الأمراض انتشارا وله ثلاث انواع :

– النوع الأول

يتمثل في الأشخاص المصابين بالصمم منذ ولادتهم ويعانون من مشاكل كبيرة في التوازن ومن ثم تتضاعف حدة المرض لديهم ويصابون بالعمى مع بداية سن العاشرة

– النوع الثاني

يصاب به المريض بفقدان متوسط في السمع او شديد ويكون توازنه طبيعيًا ، ويتطور المرض في سن المراهقة أو ما قبلها الى ضعف في البصر والعمى

– النوع الثالث

يكون المريض طبيعيًا من ناحية السمع ويكون توازنه طبيعي ، ثم يتطور المرض لديه فيصبح يعاني من خلل في الرؤية والسمع بعد سن المراهقة او ما بعدها

القلب و الصم

متلازمة جارفيل ونلسن

ضعف في السمع مع اضطرابات في نبضات القلب والتي تؤدي إلى حدوث إغماء أو تؤدي الي الموت المفاجئ بفعل تأثير ضربات القلب الغير منتظمة

تحليل الجينات

إن دراسة الجينات ليس أمرًا سهلاً كعمل تحليل للسكر أو تحليل للهرمون أو كعمل تحليل فحص ما قبل الزواج كالأنيميا المنجلية وأنيميا البحر الأبيض المتوسط وهذه التحاليل يسهل الكشف عنها بالتحاليل المخبرية الغير مكلفه والتي تظهر نتائجها في خلال ايام.

أما دراسة الجينات ليست سهلة ومكلفه جدًا ولم تكتشف الا قريبًا و في السابق كانت عبارة عن دراسة جين واحد فقط لكل تحليل.

البحث المبدئي للكشف

وكان من الصعب الكشف عن كل الجينات المعروفه للصمم لتكلفه دراسه كل جين على حده لذلك كان لابد من معرفه الجينات الأكثر انتشارا للكشف عنها لذا:

- تمت دراسة بحثيه في مركز التميز لبحوث الجينوم الطبية في جامعة الملك عبدالعزيز ٢٠١٤
- و قامت دراسة اخرى عام ٢٠١٥ في مستشفى الملك فيصل التخصصي ومركز الأبحاث بالرياض بالتعاون مع العديد من المستشفيات بإجراء البحث المبدئي للكشف عن أهم الجينات المسببة للصمم الوراثي المتنحي , و بما أن الدول الغربية اكتشفت ان هناك مورثين كونيكسين ٢٦ و كونكسين ٣٠ المسببين للصمم بنسبة ٥٠٪ فقد تم البحث عن هذين المورثين في المجتمع السعودي ولكن كانت النتائج سلبية حيث وُجد أن هذه المورثتين تسبب فقط٣٪ من الصمم في مجتمعنا, ومن هنا اتضح أن الطفرات الجينية في مجتمعنا مختلفة عن الدول الغربية.

تطور البحث الجيني

ومع تطور البحثي الجيني تمت درسات بحثيه اخرى للكشف عن كل المورثات للصمم في ذاك الوقت و المسببة للصمم الوراثي :

- في جامعه طيبه في المدينة المنورة عام ٢٠١٢ إلى ٢٠١٧ اكتشفت الجينات المسببة للصمم والاكثر انتشارًا
- وكذلك في مستشفى الملك فيصل التخصصي ومركز الابحاث بالرياض عام ٢٠١٩
- و بعد التطور الاخير واكتشاف دراسه الاكسيوم في الحامض النووي اكتشف أن هناك اكثر من ٢٠٠ جين يسبب الصمم الوراثي لذلك بدأت مستشفي التخصصي الان إعادة الدرسات السابقه والتي كانت سلبية لذلك استغرقت بعض التحاليل الى شهور وربما سنوات ثم ظهرت بعض النتائج الايجابيه

ولكن لاتزال بعض النتائج الوراثيه لم تظهر حتى الان للاسباب
ان الجينات المسببة للصمم تحت الدراسة أو لم توجد الطفرة المسببة للصمم على الرغم من وضوح الصمم للأشخاص إكلينيكيًا لكن عدم ظهور الطفرات الوراثية في النتائج الوراثية لا يعني أن الصمم غير مورث وذلك لأنه قد يكون من الجينات المعقدة أو لم تكتشف بعد ولذلك يبقي الجانب التثقيفي هو من أهم الجوانب للوقايه من الصمم و يمكن تقسيم الوقاية من الإعاقة إلى فترات :

- فترة ما قبل الزواج
- فترة الحمل
- فترة ما بعد الولادة
- فترة ما قبل الزواج

اذا تم الكشف عن الطفره الوراثيه لصمم الوراثي في العايله ووجد ان المتقدمين للزواج حاملين للصمم الوراثي فهناك خطر على هذا الزواج لاحتمال اصابة الابناء بالصمم لذا من الضروري جدا عمل فحص الجينات لطفرات الوراثيه ما قبل الزواج للأسرالتي ظهر فيهم الصمم من كل الطرفين أو الزواج من خارج العائلة لقول عمر بن الخطاب غربوا النكاح لا تضووا».
والقاعدة الطبية الشرعية لا مانع من زواج الأقارب حيث تزوجت فاطمة بنت رسول الله صلى الله عليه وسلم بولد عم أبيها :علي رضي الله عنه وانجبت خير ذريه ولكن توخي الحذر والحيطة خاصة بعض زواج الأقارب إذا كان

كل الشريكين لديهم تاريخ اسري للصمم فعلى المتقدمين للزواج الاسشاره وعمل فحص الجينات الوراثية ضروري جدا للوقايه من الصمم

الفحص الوراثي عند الحمل

تستخدم هذه التقنية عندما يكون أحد الوالدين أو كلاهما لديه خلل ورثي معروف ويتم تنفيذ الاختبارات على الجنين لتحديد ما إذا كان يحمل أيضًا الخلل الورثي

تؤخذ خزعة من المشيمة أو عينه من السائل الأمنيوسي بين عمر عشر أسابيع وستة عشر أسبوعًا من الحمل. إذا كانت نتائج الفحص ايجابيه و التي تدل على وجود خلل وراثي في الجنين، فالخيارات المتاحة لأولياء الأمور إما إنجاب طفل مصاب بمرض وراثي أو الخضوع لإنهاء الحمل.

قبل الاسبوع التاسع عشر اي قبل نفخ الروح متمشيا حسب الفتوه الشرعيه

الفحص الجيني الوراثي قبل انغراس الأجنة

وهوا ما يعرف بطفل الأنابيب حيث يؤخذ من الزوجين نطف حيوانات منوية وبويضات وتلقح في المختبر ثم تفحص البويضة الملقحة جينياً، ومن ثم يتم اختيار البويضات السليمة وتغرس في الرحم

تستخدم هذه التقنية عندما يكون أحد الوالدين أو كلاهما لديه عيوب جينية وراثية معروفة أو كان لديهم أطفال مصابون مسبقاً وتم تحديد الطفرة الوراثية للمرض.

وإذا كتب الله لهذا الغرس النجاح يكون الجنين بإذن الله سليماً , وهذه الطريقة هي الأقرب لمجتمعنا الإسلامي لتحل معضلة الإسقاط

واخيراً بتعاون المرضى والأبحاث نأمل أن نضع قاعدة للبيانات لمرضى الصمم وتسجيل أهم الجينات المنتشرة لدينا وخاصة للعوائل اللذين يعانون من الصمم في أسرهم وإدراج هذه الجينات تحت فحص ما قبل الزواج حتى نتمكن من الحد من انتشار الصمم الوراثي والله المسعان

د. سميره سقطي
طبيبه اطفال تخصص امراض وراثيه
مستشفى الملك فهد العام بجده

من مختبرات علم الوراثة

علم الوراثة أو الوِرَاثِيَّات (Genetics) هو العلم الذي يختص بدراسة المورثات (المادة الوراثية أو الجينات) والوراثة وما ينتج عنه من تنوع صفات الكائنات الحية. علم الوراثة البشري (Human Genetics) هو دراسة الجينات البشرية. أما علم الوراثة الطبية (Medical Genetics) هو فرع من فروع التخصصات الطبية ويعنى بدراسة التغيرات الجينية المسببة للأمراض الوراثية.

تدرس هذه التغيرات بعدة طرق مشتركة تبدأ عادة من عيادة طبيب الوراثة، حيث يفحص الطبيب التغيرات الشكلية و الجسدية والعقلية للشخص المصاب، وعلى هذا الأساس يحدد الطبيب نوع التحليل المناسب لإجراء التشخيص الصحيح. بعد ذلك يتم جمع عينة من دم الشخص لفحص الجينات في مختبرات الوراثة الإكلينكية لتحديد التغير الوراثي الحاصل و تشخيص المرض، وقد يتم في هذه المرحلة جمع عينات من الوالدين (أو أحد أفراد الأسرة) لتأكيد النتائج، بعد إتمام الفحص الوراثي يتم ارسال النتائج للطبيب لوضع خطة المتابعة الطبية و إرشاد الشخص المصاب و أهله عن كيفية التعايش مع المرض بالشكل الذي يضمن سلامة المريض و جودة الحياة له و لعائلته. يتم أيضا في العيادة ارشاد المريض و أهله على أبعاد المرض وتطوره و مضاعفاته إن وجدت و احتمالات توارث المرض عائليا و الإختيارات المتاحة طبيا لتجنب ذلك إن أمكن.

في هذا العدد من اصدار مجلة وراثيات سنتطرق في سلسلة من المقالات عن أنواع و دور مختبرات الوراثة الطبية في التحليل الجيني (Genetic testing)، و طرق التحليل و التقنيات المختلفة المستخدمة في مختبرات الوراثة، ليتمكن القاريء من فهم طريقة عمل التقنية و استخداماتها و قيودها.

التحليل الجيني (Genetic testing)، عبارة عن تحليل مخبري للمادة الوراثية الموجودة بداخل نواه خلايا الكائن الحي لغرض فحص المادة الوراثية (أو جينات الكائن) لتحديد التغيرات الجينية الحاصلة بها. تتكون المادة الوراثية من الحمض النووي، وهو الجزيء الذي يحمل الشفرات الجينية التي تحدد صفات كل كائن

حي. و يشار إلى التغيرات الجينية باسم «الطفرات» أو «الاختلافات» أو «المتغيرات» (Mutations and polymorphisms)، ويمكن أن يكون لها العديد من التأثيرات المختلفة على الجسم. منها التغيرات الطبيعية التي تؤدي إلى تعدد الصفات (Polymorphisms) ولا تؤثر على صحة الشخص ،ومنها الطفرات التي ترتبط أحيانًا بالمرض (Mutations).

هناك أربعة مستويات عامة لتحليل الجينات:

١. مستوى التحليل الوراثي خلوي: وهو التحليل المختص بدراسة و تحليل التغيرات الكبيرة التي تطرأ على الحمض النووي وهو في هيئة الصبغيات (الكروموسومات)
٢. مستوى التحليل الوراثي جزيئي: وهو التحليل المختص بدراسة و تحليل التغيرات الصغيرة التي تطرأ على الحمض النووي في مستوى الجين الواحد.
٣. مستوى التحليل الوراثي البيوكيميائية: وهو التحليل المختص بدراسة أمراض التمثيل الغذائي الوراثي.
٤. مستوى التحليل الجيني التعبيري: وهو التحليل المختص بدراسة آلية تعبير الجين

تحت كل من هذه المستويات تقنيات مختلفة و تطورت مؤخرا و أصبحت أكثر قدرة على اكتشاف وتفسير التغرات الجينية.

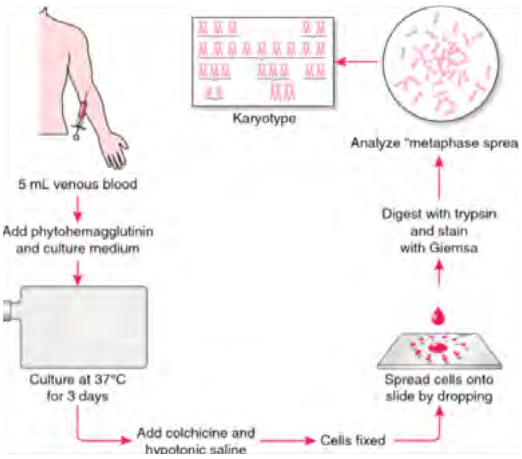
بدأت التحليل الوراثي بشكل عام في الخمسينيات من القرن الماضي، باكتشاف أن وجود نسخة إضافية من الكروموسوم رقم ٢١ تتسبب في متلازمة داون، ويترتب على ذلك أعراض معينة وكانت هذه هي بدايات ظهور علم الوراثة الخلوي حيث طور العلماء طرقًا مخبرية لتلوين الكروموسومات تمكنهم من رؤيتها عبر المجهر بوضوح و تصنيفها و فرزها وتحليلها، وهذا التحليل يسمى تحليل الصبغيات (أو تحليل النمط النووي Karyotype analysis)، و يتم تحت تخصص مختبرات الوراثة الخلوي Cytogenetics)).

يتم عمل هذا التحليل على عدة مراحل و يعتمد على صلاحية العينة و جودتها لتعزيز زراعتها عبر تقنيات زراعة الأنسجة خارج الجسم (In vitro cell culture). حيث يتم وضع العينة في وسط يساند تكاثر الخلايا فيها وعند مرحلة معينة يتم إضافة مواد تساعد على حصد الخلايا في مرحلة معينة من دورة الخلية، تكون فيها المادة الوراثية على شكل الصبغيات (Chromosomes) ومرتبة في وسط الخلية. تعد هذة الخطوة مهمة لاعتماد تحليل الكروموسومات الدقيق عليها بشكل كبير.

بعدها يتم صباغة الكروموسومات ثم تحليلها تحت المجهر باستخدام برامج حاسوبية متخصصة لترتيبها و عدها و تحليلها.

صورة ١:

صورة توضح مراحل إجراء تحليل الكروموسومات.



https://medical-dictionary.thefreedictionary.com/Chromosome+morphology

يمكن من خلال هذا الفحص اكتشاف الإعتلالات الصبغية (Chromosomes Ab-errations) و التي قد تكون عددية، على سبيل المثال متلازمة الداون (Trisomy 21)، متلازمة باتاو(Trisomy 13)، متلازمة إدوارد، (Trisomy 18y) متلازمة تيرنر(Monosomy X)، متلازمة زيادة كروموسوم 47,XXY (X أو XXX,47)، أو في تكوين الكروموسوم، مثل إعادة ترتيب أجزاء الكروموزومات المتوازنة سواء عن طريق تبادل مواقع (Transloca-tions)، أو الغير متوازنة مثل الحذف (dele-tions)، أو التكرار (duplications)، لأي من الكروموسومات أو لأي جزء منه.

تعتبر أيضا هذه التقنية هي المفضلة (Gold standard) لمن يعانون من الإجهاض المتكرر، لقدرتها على تمييز إعتلالات الكروموزومات المتوازنة. و لفحص المواليد في حال وجود أعراض تكوينية (Dysmorphic features)، أو في حال عدم القدرة على تحديد جنس المولود (Ambiguous Genitalia).

العاملون على هذا التحليل يتطلب تدريبهم بشكل مكثف لمدة لا تقل عن السنتين يليها على العمل تحت الإشراف المشدد لمدة سنتين تاليتين، قبل أن يمكنوا من العمل باستقلالية.

د. سهى طاشكندي
استشاري علم الوراثة الخلوي

جمعية بصمة
لدعم المصابين بالأمراض الوراثية

BSMAH بصمة
لدعم المصابين بالأمراض الوراثية

عن بصمة

تأسست جمعية بصمه لدعم المصابين بالأمراض الوراثية بقرار من وزارة الموارد البشرية والتنمية الاجتماعية في تاريخ ١٨ / ٩ / ١٤٤٠ هـ بترخيص رقم ١٢١٦ ونطاق عملها الجغرافي منطقة الرياض , حيث انبثقت الفكرة من الحاجة لوجود جمعية متخصصة بدعم المصابين بالأمراض الوراثية في المملكة العربية والسعودي.

الأهداف

- زيادة الوعي الصحي في المجتمع بالأمراض الوراثية.
- تعزيز قيم العمل التطوعي الصحي بالمجتمع.
- تثقيف ذوي المصابين بالأمراض الوراثية بكفية دعمهم نفسياً واجتماعياً.

الرسالة

المساهمة في تقديم الخدمات الصحية والاجتماعية للمصابين بالأمراض الوراثية.

الرؤية

مجتمع خالي من الأمراض الوراثية.

الشريحة المستهدفة

المصابين بالأمراض الوراثية و ذويهم , المختصين و المتطوعين و المهتمين بمجال الأمراض الوراثية .

الخدمات المقدمة من الجمعية

- تقديم التوعية المجتمعية في مجال الأمراض الوراثية.
- تقديم الاستشارات الوراثية في مجال الأمراض الوراثية.
- تدريب المختصين في مجال الأمراض الوراثية ومساعدتهم لإثبات دورهم تجاه المجتمع.
- التعاون مع الجمعيات المختصة بالأنشطة الاجتماعية بهدف تحقيق الخدمات لهذه الفئة.

أبرز برامج الجمعية ومبادراتها

- تباشير وهو برنامج يهدف لتقديم الدعم لذوي الدخل المحدود عن طريق توفير المستلزمات الطبية الضرورية.
- شاورني وهو برنامج يقدم استشارات وراثية مجانية لعوائل المصابين بالأمراض الوراثية.
- برنامج مجموعات الدعم وهو برنامج يهدف الى تقديم الدعم النفسي للاسر المصابه عن طريق مجموعات تشاركية باشراف مختصين من الجمعية .
- برنامج واعي برنامج يهدف الى رفع وزيادة الوعي بالامراض الوراثية عن طريق تقديم محتوى اعلامي توعوي .

بصمة BSMAH

تعاني من مرض وراثي أو أحد أفراد أسرتك ؟
تحتاج الدعم والمساعدة؟

جمعية بصمة متخصصة لدعم المصابين بالأمراض الوراثية صحياً ونفسياً واجتماعياً لتحقيق الاستقرار الأسري عبر المبادرات والعضويات المستدامة وللحد من انتشار الأمراض الوراثية

للتسجيل والاستفادة من الدعم

B9mah_G B9mah.G

بصمة BSMAH

خدماتنا:

- التوعية والتثقيف بالأمراض الوراثية
- تقديم الاستشارات المتخصصة في مجال الأمراض الوراثية
- دعم المصابين بالأمراض الوراثية ذوي الدخل المحدود

كيف تستفيد منها؟

تواصل معنا عبر: 0563577362 info@basmah.org.sa وابشر بعزك

برنامج واعي

للتوعية والتثقيف بالأمراض الوراثية

تعريف البرنامج

برنـــامج توعوي يســاهــم في رفــع مستــوى الوعــي المجتمعــي بالأمــراض الوراثــيـــة

من خلال تقديم محتوى علمي مبسط للمجتمع عبر وسائل التواصل الإعلام المختلفة

أهداف البرنامج

- رفـــع مـســتـــوى الـوعــي المجتمعي بالأمراض الوراثية
- تصحيح المفاهيم الخاطئة حـول الأمـراض الوراثـيـة
- الدعـم المعرفي والنفسي للمصابين بالأمراض الوراثية
- اتـاحـة فـرص تطوعيـــة مـــن خـــلال البرنـامـج

محتوى البرنامج

- مواد توعوية مرئية ومسموعة
- جلسات إرشادية وتوعوية
- الإجابة على الإستفسارت

الجمعية تحت إشراف

بصمة BSMAH

B9mah.g

B9mah_g

اعداد
جنى كوريني

كلمات متقاطعة

المرض الوراثي .....

عمودي

١ . تسبب التلوث

٢ . المرض الناتج عن نقص فيتامين د

٤ . حامل المادة الوراثية

أفقي

١ . أين يتم هضم المواد البروتينية

٣ . سبب مرض الدفتيريا

٥ . أين يتم ضبط التوازن في جسم الإنسان

٦ . أضخم عضو في جسم الإنسان

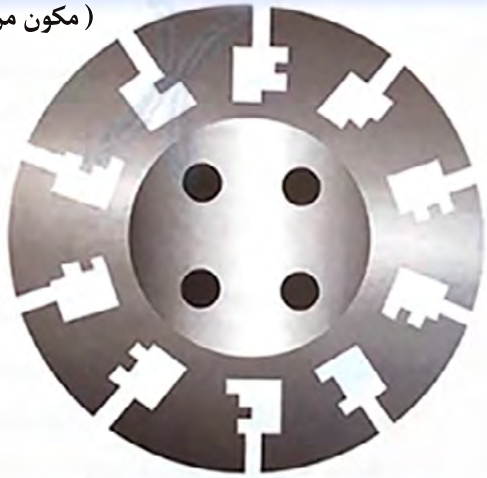
لغز

أظهر ميزان الضغط أثناء الفحص الطبي
أن ضغط "طويل" أعلى بثلاث مرات من
المعدل العادي للشخص الطبيعي
مع ذلك لم يكن أي من "طويل" وطبيبه
قلقين لهذا الارتفاع ما السبب يا ترى ؟

ساعد الطبيب في فك الشفرة لمعرفة التشخيص الصحيح

(مكون من كلمتين)

* مقتبس من كتاب صناعة الذكاء



طرفة

ذهب مريض داس رجله حمار
الى طبيب وكان الطبيب مشغولا
وشارد الذهن وبعد أن أعطاه الدواء قال له الطبيب
خذ قطرتين أربع مرات في باليوم فدهش المريض
وسأله : ولكن دكتور إن رجلي تؤلمني لأن الحمار
داس عليها! فقال الطبيب نعم القطرة تقطرها
في عين الحمار حتى لا يدوس رجلك مرة أخرى

حكمة جينية

انطلق وابحث عن
صفاتك ومواهبك وقدراتك بداخلك
مايكون أكثر اختلافاً
يكون أكثر تميزاً

مسك الختام

الطب الوراثي ومستقبل الطب

بقلم:
د. زهير عبد الله رهبيني
استشاري طب الأطفال والطب الوراثي

تخيل مستقبلاً أنك جالس مع طبيبك الخاص وهو يراجع معك السيرة المرضية ومنها التاريخ الوراثي وسجل التأثيرات البيئية التي تؤثر على صحتك مستقبلاً، وفي نهاية الزيارة تستلم تقريرا عن الامراض المستقبلية المتوقعة، سواء الامراض الوراثية الناتجة عن اعتلال المورثات او الامراض متعددة الأسباب والتي يكون فيها تتداخل بين العامل الوراثي والبيئي مثل ارتفاع ضغط الدم، او مرض السكري، او الاستعداد للإصابة بالسرطان، او مرض نفسي وكيفية الوقاية منها.

بالتأكيد امكانيات الاستفادة من هذا العلم لا حصر لها، وبالرغم من كثرة النقاشات والاسئلة الاخلاقية المطروحة بهذا الصدد لكن بالتأكيد هذا العلم الجديد سيكون بمثابة حجر الزاوية لمستقبل الطب .

لا شك ان تطور الطب لا حصر له خلال القرن الماضي من الناحية التشخصية، او العلاجية، او الدوائية، او الجراحية، ولكن تبقى قاعدة الوقاية خير من العلاج هي الأصل في الطب القديم او الحديث او حتى في المستقبل.

الطب الوراثي دخل في مرحلة ما يسمى الطب الشخصي وهو يمكن تعريفه بانه الفحص الطبي لاختيار العلاجات المناسبة والمثلى على أساس المحتوى الجيني او الجزيئي للمريض، حيث تأسست قائمة كبيرة من الادوية لعلاج المريض حسب الشفرة الوراثية له ومن هذه الادوية والتي هي على سبيل المثال وليس الحصر ادوية السيولة وبعض الادوية المستعملة في علاج السرطانات وغيرها، كما يمكن تفادي الادوية التي قد تسبب مضاعفات جانبية او تسمم بسبب عدم مناسبتها للمريض بحسب المادة الوراثية له.

سيتيح مشروع الجينوم البشري فوائد جمة للبشرية، يمكننا توقع بعضها بينما سنفاجأ بالبعض الآخر، أما الفوائد المتوقعة فهي العلاج بالجينات لأمراض عديدة ومعالجات جديدة بالإضافة إلى صنع أدوية جديدة.

يمكن اعتبار مشروع الجينوم البشري بداية لحقبة جديدة من الطب الشخصي للاستجابة بصورة مختلفة للأدوية التي يصفها لهم الأطباء حيث ان . ٥٪ من الأشخاص في الوقت الحاضر والذين يتناولون دواء معينا سيجدون أنه إما غير مؤثر، أو أنهم سيتعرضون لتأثيرات جانبية غير مرغوبة.
ونستطيع القول إن الوقت قد حان للاستفادة من اكتشاف الجينوم البشري الهائل في حل المشكلات الصحية المختلفة والتي تنشأ نتيجة لحدوث طفرات في التركيب الوراثي، حيث يوجد كثير من الامراض الوراثية ناتجة عن طفرات جينية وعلى رأسها مرض فقر الدم المنجلي والعديد من الأمراض الأخرى كأمراض القلب والأوعية الدموية والأورام ومرض ضمور العضلات لدى الذكور ومرض السكري. وبالفعل قد استطاع العلماء معرفة الخلل في كثير من الجينات وتصحيح الخلل بها باستخدام الجينات الصحيحة بدلاً منها. وفي بعض الدول توجد شركات تقوم بتحليل الجينوم البشري لبعض الأشخاص وبالتالي يستطيع أن يتعرف الشخص على ما إذا كانت هناك احتمالية لظهور أي مرض في المستقبل، وبالتالي يستطيع تفادي الإصابة بذلك المرض.
وبالإضافة لما ذكر من فوائد الجينوم البشري الشخصي في تحسين تشخيص الامراض والاكتشاف المبكر للاستعداد للامراض والوقاية منها مبكرا، وتصميم ادوية بصورة أكثر ملائمة للشخص بعينه (علم الادوية الجيني) وتصنيع ادوية تستهدف امراض وراثية بعينها والعلاج بالجينات، فان هذا المشروع له فوائد في برامج الفحص ما قبل الزواج ومعرفة السجل المرضي الوراثي للمقبلين على الزواج وبالتالي الوقاية منها، وايضا برامج الفحص المبكر للمواليد وفحص ما قبل الغرس في تقنية أطفال الانابيب.
لا شك ان هناك قضايا أخلاقية للجينوم البشري مثل الوصمة للإنسان وقضايا التأمين الطبي وغيرها، ولكن بالإمكان حلها والتغلب عليها بوضع الضوابط والقوانين التي تحفظ حقوق الانسان.
لا شك ان هذا التطور الطبي في هذا القرن سواء التطور الاكلينيكي، او التشخيصي، او العلاجي، او الوقائي، او البحثي يقوم على اكتاف الطب الوراثي وبإمكاني ان اسمي هذا القرن بانه عصر الطب الوراثي

وراثيات

العـدد الأول ٢٥ سبتمبـر ٢٠٢١

اصدار الجمعية السعودية للطب الوراثي

@SSMG_genetic