وراثيات

مجلة فصلية طبية

إصدار الجمعية السعودية للطب الوراثي

العدد 2 2021

SSMG
الجمعية السعودية للطب الوراثي
Saudi Society of Medical Genetics

مذكرات طبيبة

طلبت من الأطباء مراراً تحويل ابنتي لاستشاري غدد أطفال لقناعتي بأنها تختلف عن إخوانها من ناحية النمو ولاعتقادي بأن

مرض نادر وأم ملهمة

صعدوا بنا الى الغرفة ولكن الغريب ان ابراهيم مستمر بالبكاء منذ ولادته! ساعه ساعتان ثلاث ساعات الى خمس ساعات ارتابني الخوف

امراض العيون الوراثية

تؤثّر هذه الامراض الموروثة على شخص واحد من كلّ 2000 إلى 3000 شخص وتصيب أكثر من مليوني شخص عالمياً

فهرس العدد

3 كلمة افتتاحية العدد وأصداء المجلة

5 مقال مذكرات طبيبة

7 مرض نادر وأم ملهمة

11 مقال امراض العيون الوراثية
كلمة مريضه
رابط خدمات الكفيفين

16 مع الحدث: أكتوبر شهر التوعية بسرطان الثدي

20 من المختبر

22 اخبار الجمعية السعودية في عام

24 مسك الختام

افتتاحية

مرضٌ نادر وأمٌ ملهمة

أمراض العيون الوراثية

مع الحدث

مذكرات طبيبة

من المختبر

مسك الختام

أخبار الجمعية في عام

أعضاء المجلة

د. أمل محمد الهاشم
استشارية أمراض الأطفال وأمراض الوراثة

د. زهير عبدالله رهبيني
استشاري أمراض الأطفال وأمراض الوراثة

د. عزيزة مفرح مشيبة
استشارية أمراض الأطفال وأمراض الوراثة

د. روضة أحمد سنبل
استشارية أمراض الأطفال وأمراض الوراثة

د. سميرة سقطي
استشارية أمراض الأطفال وأمراض الوراثة

د. سهى طاشكندي
استشاري مختبرات إكلينيكية -مختبرات الوراثة الخلوية

د. عبيد محمد البليم
أستاذ مساعد وراثة جزيئية

د. مريم محمد العيسى
أستاذ مساعد وراثة جزيئية معلوماتية وراثية وهندسة جينية

منيرة الشهري
مستشارة وراثية

افتتاحية

وراثيات مجلة علمية توعوية يقودها بشغف وهمة عالية فريق طبي متخصص يحرص على التغيير والتطوير ونشر الوعي في مجتمعنا الحبيب لاسيما والمملكة العربية السعودية تشهد تسارعا علميا باهرا في شتى المجالات. (الأمراض النادرة) قد تكون نادرة في حدوثها على مستوى شخصي ولكن تأثيرها يمتد على العائلة ثم المجتمع بأكمله. (نادرة ولكن مهمة) (نادرة ولكن مؤثرة) قد تكون كلمات أدق لوصف تلك الأمراض والتي تحتاج أن نسلط الضوء عليها ونبني صرح المعرفة الصحيحة فيها لبنة لبنة دعما لهذه الفئة الغالية على قلوبنا وأسرهم المناضلين.

وراثيات تحاول ان تسد الثغرات في المادة العلمية المعرَّبة حول الأمراض الوراثية لتصل بقدر الإمكان إلى أكبر شريحة من المجتمع. كما أنها تطرح العديد من قصص وتجارب المرضى والتي بدورها تسهم في رفع مستوى الوعي العلمي والدعم النفسي والاجتماعي لأسر كانت لهم تجارب مشابهة.

في هذا العدد، رحلة جديدة من المعرفة بعدد من الأمراض وشرح بعض التقنيات الحديثة للكشف عن الأمراض الوراثية. كان دافعنا في الاستمرار ردود الفعل الجميلة التي وردتنا بعد افتتاح المجلة في عددها الأول فشحذت الهمم وجعلتنا أكثر تصميما لتقديم ما هو مفيد وجديد بعون الله.

د.عزيزة مفرح مشيبة
استشارية أمراض وراثية واستقلابية
نائبة رئيسة تحرير مجلة وراثيات

بارك الله جهودكم وحرصكم على تثقيف وإطلاع مرضاكم على كل ما توصلتم إليه نتاج أبحاث ودراسات تصب في خدمتهم فالطبيب عالم متى ما عرف الداء صنع له الدواء بعد توفيق من الله وفضله نشكر لكم اهتمامكم الذي أولاً وأخيراً لا ترجون منه إلا الأجر والثواب من رب العالمين ودعوات يرجى استجابتها من رب العالمين أن يرفع قدركم في الدنيا والآخرة

ما شاء الله عمل جبار.. وأسلوب رائع..
حقيقة شدني بالأسلوب القصصي.. جزاكم الله خيرا وبارك في جهودكم

بعض الاسر تعيش حالات نفسية مؤلمة ويعضهم لجأ الى العلاج الشعبي وغيره وهذه كارثة !!الكي يخلصه من ذلك ويبدأ مشوار الجهل ليلعب دورا في التخبط وسوء المعاناة مع الحالة المرضية ونادر من الاسر يفيق ويتفهم ويتجاوز هذا القنطار الكارثي العصيب ،ويبقى العلم هو الخلاص والمخرج من نفق المتطفلين على الطب ومن المتكهنين فعلم الوراثة علم قائم بذاته وموجود والابحاث والحقائق والوقائع خير شاهد.
اشكركم من أعماق القلب أيها العلماء المخلصون من أسرة التحرير المنبثقة من الجمعية السعودية للطب الوراثي على ما بذلتموه من جهود مضنية ومن خلال هذا المنبر الاعلامي الذي سيكون لها عظيم الاثر في توعية المجتمع واجزم انها ستلقى القبول والنجاح لأنها تلامس جزءا مهما في حياتنا ولا يخلوا بعض الاسر والقبائل والمجتمع بجميع اطيافه
وارجوا ان يكون لها صدى كبير ليستفيد منها مجتمعنا والوطني العربي والانسانية جمعاء.

تحت إشراف

الهيئة السعودية للتخصصات الصحية
Saudi Commission for Health Specialties

SSMG
الجمعية السعودية للطب الوراثي
Saudi Society of Medical Genetics

رؤية VISION 2030
المملكة العربية السعودية
KINGDOM OF SAUDI ARABIA

١ : الطفلة الصغيرة بعمر 3 سنوات واخوها 4 سنوات

خلل التنسج العظمي المناعي الشيمكي

بصيرة أم

شيرين هاشم الشرفا
استشاري طب الأطفال /الوراثة السريرية
وأمراض اعتلال التمثيل الغذائي
مستشفى القطيف المركزي

الشيخة طفلة قوية تم تشخيصها بمرض يدعى (خلل التنسج العظمي المناعي الشيمكي)

Schimke Immuno- Osseous Dysplasia (SIOD)

وهو مرض وراثي نادر متنحي يؤثر على العديد من أجهزة الجسم أهمها العظام (فيسبب خلل في التنسج الفقاري المشاشي مما يؤدي لقصر القامة وتشوهات في العظام) ، الكلى و نقص المناعة . تم وصف المرض لأول مرة عام ١٩٧١ م على يد الطبيب (شيمكي ورفقاؤه) .

-أم الشيخة كيف تصفين لنا قصة تشخيص الشيخة ؟

أنا أعمل في الكادر الصحي كممرضة وقد كنت ألاحظ مشكلة النمو لدى ابنتي . وعندما بلغت من العمر السنة والنصف طلبت من الأطباء مراراً تحويل ابنتي لاستشاري غدد أطفال لقناعتي بأنها تختلف عن إخوانها من ناحية النمو ولاعتقادي بأن لديها قصور في هرمون النمو .

ولكن لأننا نسكن في أحد المناطق الطرفية ، ونفتقر فيها لأطباء متخصصين كان يتم تأجيل ذلك في سبيل انتظار قدوم أطباء زائرين متخصصين لتقييم ابنتي .

بعدها كان وصول جائحة كورونا ونتيجة لذلك توقف اصراري للبحث عن طبيب لتقييم الشيخة لكون النمو مشكلة ثانوية وليست بالخطيرة مقارنة مع الجائحة .

بعد عدة أشهر من قدوم الجائحة ؛ تعبت الشيخة نتيجة لتعرض الكلى لمضاعفات وتم نقلها من المستشفى الطرفي لتبدأ مرحلة النور لتشخيص مرضها .

٢: الطفلة بصورة أمامية

الأعراض تختلف في ظهورها وشدتها حسب النوع وهناك نوعان :

النوع الأول (الشديد) : تظهر الأعراض مبكراً ماقبل الولادة كتأخر في النمو الجنيني ،أوبعد الولادة أثناء السنوات الاولى من العمر .

النوع الثاني (الخفيف): الذي تظهر أعراضه بعد عمر العامين .

الصفات السريرية للمرض :

١/قصر القامة :

يعاني ٩٩ بالمئة من المصابين من قصر الرقبة ، والجسم المركزي (القصر الغير متناسق) ، انحناء في أسفل الظهر مع بروز البطن . نسبة بسيطة منهم يعانون من ذلك قبل الولادة . مستوى هرمون النمو لدى المصابين طبيعي ، ولايوجد استجابة لهرمون النمو كعلاج لقصر القامة لديهم .

٢/التنسج الفقاري المشاشي:

يعاني ٧٥ بالمئة من المصابين منه ، ويكون واضحاً بالإشعة والتي تشمل بروز في الفقرات الظهرية ، تشوهات في عظم الفخذ ، انحناء في العمود الفقري ونقص في كثافة العظام . قد يعاني المرضى من الالام في المفاصل وبالخصوص مفصل الورك نتيجة لتقدم مراحل المرض .

٣/ اعتلال كلوي متقدم ومقاوم للاستجابة للكورتيزون :

يعاني ٩٩بالمئة من المصابين من تسرب البروتين من الكلى وخسارته في البول ، وفي المراحل المتقدمة يؤدي الى فشل في وظيفة الكلى .

عادة تظهر اعراضه قبل عمر ١٢ سنة ، ويتطور لمراحل متقدمة مع مرور الوقت . عند أخذ عينة من الكلى ودراستها في المختبر تظهر علامات تصلب الكبيبات القطعي البؤري (FSGS) وهو مرض تنمو فيه ندبات على أجزاء الكليتين التي تقوم بترشيح المخلفات من الدم (الكبيبات). تصلب الكبيبات القطعي البؤري يعتبر حالة خطيرة يمكن أن تؤدي إلى الفشل الكلوي.

٤/نقص في المناعة الخلوية التائية:

يعاني حوالي ٨٠ بالمئة من المرضى من ذلك . يعاني أكثر من ٥٠ بالمئة من المرضى من عدوى متكررة بأنواع مختلفة من البكتريا ، الفيروسات والفطريات . تعد العدوى من الأسباب الشائعة للوفاة لدى المصابين .

٥/سمات وجه مميزة :

وجه مثلثي الشكل ، صغر في الأسنان ،عرض في طرف الأنف ، عرض وانخفاض في جسر الأنف .

٦/ تبقعات في الجلد :

٧٠ بالمئة يعانون من ذلك ؛ عادة تكون في الجسم المركزي وأحيانا تمتد لتشمل الذراعين ، الرقبة والساقين .

أعراض أخرى :

-الجهاز العصبي : أغلب المرضى يمتازون بذكاء طبيعي وتطورات عصبية طبيعية الا أنهم عرضة لسكتات دماغية . أكثر من نصف المرضى يعانون من الصداع المشابه للصداع النصفي والسكتة الدماغية .

-الغدد الصماء : يعاني حوالي نصف المرضى من قصور في الغدة الدرقية.

-الجهاز الهضمي : القليل من المرضى يعانون من اعتلال معوي والسبب في الغالب يكون نتيجة لعدوى الهليكو باكتربيلوري أو مايعرف بالملوية البوابية ، أو جرثومة المعدة .

-الشعر :بعض المرضى قد يعانون من قلة نمو الشعر .

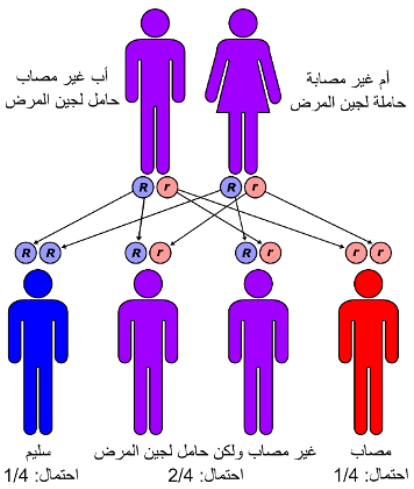
-العين : القليل من المرضى يعانون من عتمة في قرنية العين .

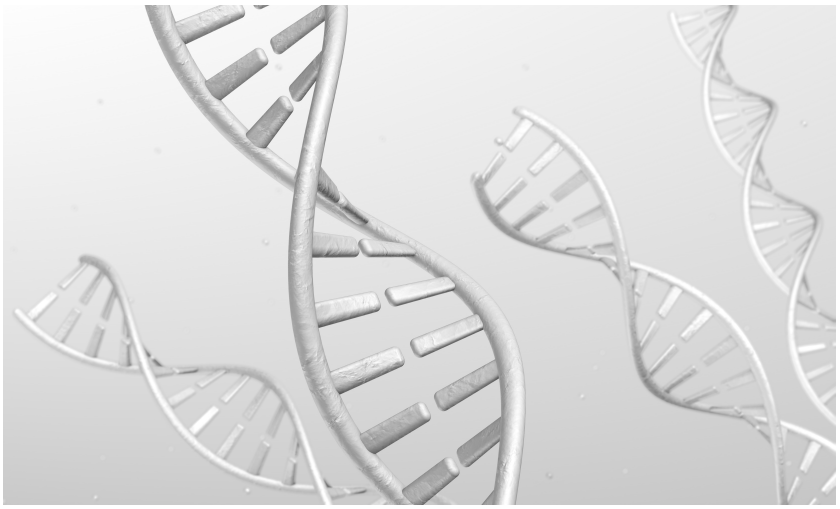
التشخيص :

يتم توقع التشخيص بوجود الدلائل السريرية والدلائل في الأشعة لتغييرات العظام ؛ ويتم تأكيد المرض بوجود تغيرين في المورث المسؤول عن المرض SMARCAL1 gene .

المشورة الوراثية :

المرض وراثي متنحي ومحمول على مورث جسدي .بالنسبة لوالدين الطفل المصاب والناقلين للمرض ، في كل حمل هناك نسبة ٢٥ بالمئة بأن يكون الطفل مصاب ،50 بالمئة بأن يكون الطفل ناقل للمرض و٢٥ بالمئة بأن يكون سليم





العلاج :

١-علاج مضاعفات المرض من قبل المختصين (طبيب الكلى ،العظام، أمراض الدم ، العدوى ، المناعة ، الغدد الصماء ،الأعصاب ،العيون والأسنان)

٢- علاجات وقائية :

-منع تلقي التطعيمات الحية والمضعفة .

- استخدام مضاد حيوي وقائي للوقاية من الالتهاب الرئوي Pnemocystis jiroveecii في بعض الحالات .

-في حالة تكرار الالتهابات الفيروسية قد يستعان باستخدام مضاد فيروسي وقائي .

علاج تحت الدراسة :

زراعة كلاً من الكلى ونخاع العظم .

التقييمات :

يجب تقييم المريض سريرياً بشكل دوري في العيادات المتخصصة مع عمل الفحوصات المخبرية والأشعة اللازمة حيث تشمل تقييم لمفصل الورك ، حالة الكلى ووظيفتها ، تقييم للمناعة وكذلك متابعة لحالة كريات الدم ووظيفة نخاع العظم.

تم أخذ موافقة الأهل قبل النشر

المراجع :

- Schimke Immunoosseous Dysplasia GeneReviows By Morimoto M, Lewis DB, Lücke T, et al , 2016

مرض نادر وأم ملهمة
قصة إبراهيم المبتهج

د. عزيزة مشيبة – استشارية أمراض وراثية
مدينة الملك فهد الطبية بالرياض

في صباح يوم السبت الموافق 1440/3/9 الساعة 6:15 صباحاً رزقني الله بأجمل مخلوق على وجه الارض طفل في غاية الجمال بملامح حاده صورة الله ف احسن صورته كانت فرحتي لا توصف .

.ولادته كانت على وقت شروق الشمس بعد ما انتهيت من الولادة التفت براسي الى اليمين ف وجدت الشمس تشرق من النافذة الزجاجية الكبيرة و كأني ولدت انا من جديد وخرجت لحياة جديده ، شعور جميل لا يوصف بكى ابني بصوت مرتفع ومستمر وفحصه الطبيب اخبرني انه بكامل عافيته ولله الحمد

صعدوا بنا الى الغرفة ولكن الغريب ان ابراهيم مستمر بالبكاء منذ ولادته! ساعه ساعتان ثلاث ساعات الى خمس ساعات ارتابني الخوف قليلاً استدعيت الممرضة و اخذت الطفل لفحصة مره أخرى

وبعد ساعه عادت فارغة الايدي .اين طفلي ؟ .طفلك بالعناية المركزة .هنا انتزع مني شعور الفرح .هنا اصبح جسمي بارد لم تعد رجلي تحملني ذهبنا للطبيب انا ووالدة ف اخبرنا ب ان ابراهيم لديه نزيف ب حجيرات المخ ، ولابد من حجره بالعناية المركزة الى اشعار اخر ، بعد مرور ثلاث ايام وطفلي بالعناية و انا انظر الية من خلف الزجاجة فقط اخبروني انه حان وقت خروجي ولكن لوحدي بدون الطفل الشعور قاسي جداً توكلت على الله وخرجت واستودعت الله ابني و اصبحنا نزورة كل يوم لمده اسبوع وبعدها ولله الحمد اخبرونا ان النزيف توقف وابني اصبح بكامل عافيته ، عاد لي نفس الشعور الذي شعرت فيه وقت ولادته عادت فرحتي عادت لي الحياة. ذهبت للمنزل و استقبلونا اهلي بكل فرح "كان فيه حجز مسبق لمين يشيله اول ومين الثاني والثالث.. الخ" ، كانت فرحتي لاتووصف

و في نهاية اليوم صدرت من ابراهيم حركه غريبة جداً شد للجسم ورفع لليدين و صرخة وبعدها بكاء ٥ ثواني ويعود طبيعياً

احسست ب الم فضيع في قلبي احسست ان طفلي ليس طفل طبيعي هناك امر ما !

مع مرور الايام لاحظت اشياء غريبة في هذا الطفل و همسات الناس فيما بينهم "الولد رخو ، نظراته ماهي طبيعية" كلام الاهل " تطمني الاطفال يختلفون عن بعض" كان ابراهيم ٢٤

ساعة يبكي لمده ٤ شهور كانت أصعب ايام مررت بها في حياتي، ابراهيم لا يتجاوب معي و طريقة رضاعته غريبه ولا يبتسم مثل الاطفال خجلت في البداية من البوح بهذا الشعور، ولكني لم استطع اخفاءه كثيراً أخبرت زوجي بأحاسيسي تلك لم يسمع لي في البداية وكان تعليقه "أنك توسوسين و ابني بكامل عافيته" لكن كانت هذه الأحاسيس تزداد يوماً بعد يوم ...

اول ابتسامه له كانت بعد ٣ شهور بكيت وقتها بكاء شديد من شدة الفرح
كانت ايامينا صعبه من مستشفى الى مستشفى اخر من طبيب الى طبيب اخر و كل شخص لديه كلام مختلف و كل شخص يريد فرد عضلاته ب تشخيص حالة ابراهيم وانا وطفلي متشتتين بينهم

ابراهيم اكمل عامة الاول و الى ذلك الحين لم يتم تشخيص حالته بالبداية نزيف بالمخ ، وبعدها ضمور خفيف ، وبعدها كهرباء بالراس ، وبعدها تأخر نمو شديد ، طيب يا دكتور/ة ما سببهم جميعهم ؟ لا نعلم!!! اكثر اجابه كانت تمزقني من الداخل
. وبعد شهرين تم تشخيص حالته ولله الحمد ابراهيم اصبح مصاب بمرض وراثي بناء على قرابتي بزوجي ، كلام طبيبته : ابراهيم مصاب بمرض TBCK طفرة نادرة جداً مرض ليس له علاج ، تأخر نمو كبيير لا يتحسن عقلياً الا ب اراده الله و جسدياً نستطيع التدخل ب جلسات العلاج الطبيعي وضعف بالنظر و رخاوة بالعضلات
ابراهيم اكمل عامة الاول و الى ذلك الحين لم يتم تشخيص حالته بالبداية نزيف بالمخ ، وبعدها ضمور خفيف ، وبعدها كهرباء بالراس ، وبعدها تأخر نمو شديد ، طيب يا دكتور/ة ما سببهم جميعهم ؟ لا نعلم!!! اكثر اجابه كانت تمزقني من الداخل

كنت اطلب من الله كل يوم الصبر والثبات والتحمل والرضا , كلامها لم يؤثر فيني بشدة كنت متأكدة ب ان ابراهيم سوف يتحسن عقلياً وجسدياً وهذا ماكنا نراه جميعنا راضيه رضاء تام وما اختاره الله هو خيرة لنا وله ابراهيم محبوب من الجميع
، ابراهيم طفل مميز جداً جد
. هذا الطفل غيّرَ الكثير في والدته غيرها للأفضل اصبحت الحياة مختلفة اصبحت الحياة اجمل بوجوده اولويتي للحياة و نظرتي لها تغيرت و "متأكدة سوف يأتي اليوم ويخطي ابراهيم اول خطواته وسوف اوثق لكم هذه اللحظة بأذن الله"

والان ابراهيم يبلغ من العمر ٣ سنوات لدية تحسن عقلي وحركي لكن بشكل بطيء جداً هو سعادتي وفرحتي , استودعتك إياه يارب احفظه لي ولا تريني فيه بأسا يبكيني يارب يا قدير ❤️

قصة أم إبراهيم تشبه كثير من قصص الأمهات مع أطفالهم ممن أصيبوا بنفس المرض او بأمراض مشابهة بعضها لم يشخص تشخيصا جينيا دقيقا بعد، وذلك لتشابه الامراض العصبية اكلينيكيا وغموض بعض وظائف الجينات التي مازال الكشف عنها قائما و مستمرا. ففي عام ٢٠١٦ تم اكتشاف الجين المسمى ب (TBCK)

وسمي المرض بنفس اسم الجين. حتى الآن ٤٠ حالة فقط سجلت حول العالم، قد يكون العدد أكبر ولكن لم يتم تشخيصهم بعد. فيما يلي نذكر أعراض المرض التي لوحظت مع الأطفال ممن يحملون تغيرا في جين T B C K ، والجدير بالذكر ان الأطفال يتفاوتون في ظهور هذه الاعراض وحدتها.

جدول: أعراض مرض TBCK

ملاحظة:

قد لا تظهر جميع هذه الاعراض في كل طفل

رخاوة العضلات	مشاكل في البصر	تأخر في الكلام
تشنجات	عدوى تنفسية متكررة	اعتلال في المادة البيضاء في الدماغ
تأخر ذهني وحركي	التهابات مسالك بولية	صغر في حجم المخيخ
صعوبة في البلع	هشاشة عظام	صغر الجسم الثفني (الرابط بين شقي الدماغ)
انخفاض في هرمون الغدة الدرقية	ارتفاع مستوى الكوليسترول	ملامح وجه مختلفة

ماهو سبب حدوث متلازمة TBCK ؟

هو من الأمراض الوراثية المتنحية التي تنتج عن خلل في جين T B C K والذي يلعب دورا مهم في مسار إشارة "إم تور" m T O R المهم لتنظيم التمثيل الغذائي للخلايا، نموها وتطورها. الخلل في مسار إم تور قد يرتبط بمشاكل في الدماغ، تشنجات، تأخر ذهني وحركي. 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 عليهما الأعراض، ولكن الخطورة تكمن إذا نقل كل منهما النسخة المصابة للطفل عندها يحصل المرض. الجدير بالذكر ان احتمال ولادة طفل مصاب لأبوين حاملين تصل إلى ٢٥٪ مع كل حمل. وهناك فرصة

إبراهيم الجميل محتفلاً مع أسرته

ان يولد طفل سليم هو 75 % علما ان بعض الأطفال السليمين يكونوا ناقلين للمرض مثل ابويهم وهذا يترتب الحذر في المستقبل حين زواجهم لكي لا تتكرر المشكلة مع ذريتهم.

كيف يتم التشخيص؟

يتم تشخيص الحالات بعد الفحص السريري واخذ التاريخ المرضي وعمل فحوصات الدم الأولية وكذلك أشعة الرنين المغناطيسي للدماغ. وعند الاشتباه بمرض جيني عصبي يتم ارسال فحص تسلسل الإكسوم الكامل او فحص الجينوم الشامل بواسطة تقنية الجيل التالي. وقد يتم فحص التغير الوراثي بواسطة تقنية تسلسل سانجر إذا كانت الطفرة معروفة في عائلة ما.

ماهي طرق العلاج والمتابعة؟

-لم يكتشف علاج جذري لهذا المرض حتى الآن، ولكن هناك العديد من الابحاث القائمة على ذلك حول العالم. ولكن بشكل عام يجب معالجة التشنجات في حال حدوثها بأدوية التشنجات، وقد لوحظ ان استخدام دواء ليفيتيراسيتام (كيبرا) قد ساعد العديد من المرضى للتحكم بالتشنجات. وكما لا ينصح باستخدام أدوية التشنج: حمض الفالبوريك او فالبروات الصوديوم مع هؤلاء المرضى.

-العلاج الطبيعي والوظيفي قد يساعد في التحسين من القدرات الحركية للطفل.

-دراسة البلع من قبل اخصائي البلع اكلينيكيا وبواسطة الأشعة المتخصصة بالبلع والاستعانة بأنبوب التغذية لمن نخشى عليه دخول الحليب الى الرئة وتكرار الالتهابات التنفسية.

-دراسة النوم ووظائف الجهاز التنفسي لمراقبة حدوث اختناق اثناء النوم نتيجة ضعف عضلات التنفس.

-قياس وظائف الغدة الدرقية ومستوى الكوليسترول في الدم بشكل دوري.

جزيل الشكر لأم إبراهيم لمشاركتنا قصتها وللمزيد تابعوها على: ibraheemzeeid

أمراض الشبكية الوراثية في العين

د.انعام دانش – استشارية طب وجراحة عيون
مستشفى الملك فهد للقوات المسلحة جدة

ماذا يقصد بالمرض الوراثي في الشبكية؟ وماهو تأثيره على وظيفة الشبكية؟

قبل ان نخوض في توضيح وتعريف المرض الوراثي في الشبكية لابد لنا ان نتعرف على تفاصيل هذا النسيج الرقيق ونحدد مكانه ووظيفته المعقدة في العين..

اذن الشبكية : هي طبقة نسيجية رقيقة تشكل بطانة لتجويف العين الداخلي..

تحتوي الشبكية على ملايين الخلايا العصبية الحساسة للضوء وتسمى مستقبلات الضوء تنتشر خلال أجزاء الشبكية المتعددة.. أكثر هذه الخلايا العصبية عدداً ما يسمى بالخلايا العصوية او النبوتية والتي تبلغ ما يقارب المائة وعشرون مليون خلية تتركز في أطراف الشبكية وظيفتها الرئيسية المساعدة على رؤية ما يحيط بنا في الظلمة والإضاءة الخافتة أو ما يسمى بالرؤية المحيطية..

اما الخلايا المخروطية يتراوح عددها من ٥ الى ٦ مليون خلية.. تتركز في منتصف الشبكية وهي المسئولة عن حدة الإبصار وتحديد الألوان ورؤية الأجسام في وجود الضوء ووضح النهار..

تتلقى مستقبلات الضوء الموجودة في هذه الخلايا الصور والمعلومات البصرية وتنظمها بمساندة خلايا اخرى مساعدة وسلسلة من العمليات الكيميائية لتنتقل عبر أجزاء الشبكية المختلفة ليحملها العصب البصري الموجود خلف العين الى الدماغ الذي يقوم بدوره الى معالجتها وترجمتها لنتمكن من رؤية الصور والأجسام ...

المرض الوراثي

هو وجود اضطراب في بعض الجينات الموروثة بسبب خلل في تسلسل الحمض النووي D N A هذا الخلل يتسبب في عدم القدرة على إنتاج البروتينات اللازمة قصور في استجابة مستقبلات الضوء من الخلايا العصبية وبالتالي تعطل المسارات الضوئية فلن تستطيع الشبكية معالجة هذه المعلومات البصرية ولن يتم نقلها الى الدماغ لترجمتها.. وتتعطل الرؤية نتيجة لتعطل وضيفة الشبكية..

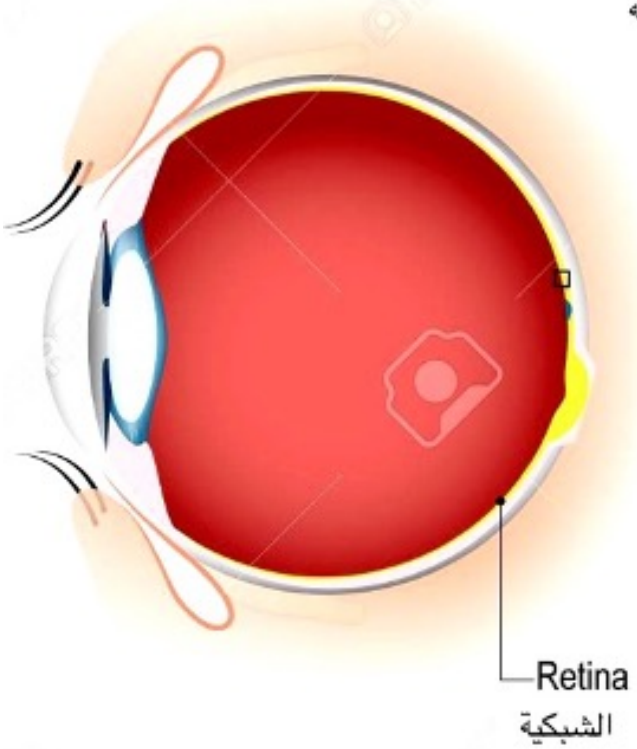
هذه الجينات الموروثة قد تنتقل من جيل الى آخر.. عن طريق الوالدين او قد تكون مكتسبة بصورة عشوائية تؤثر على أجزاء مختلفة من شبكيّة العين، وتمنعها من اداء وظيفتها بالشكل المطلوب ...

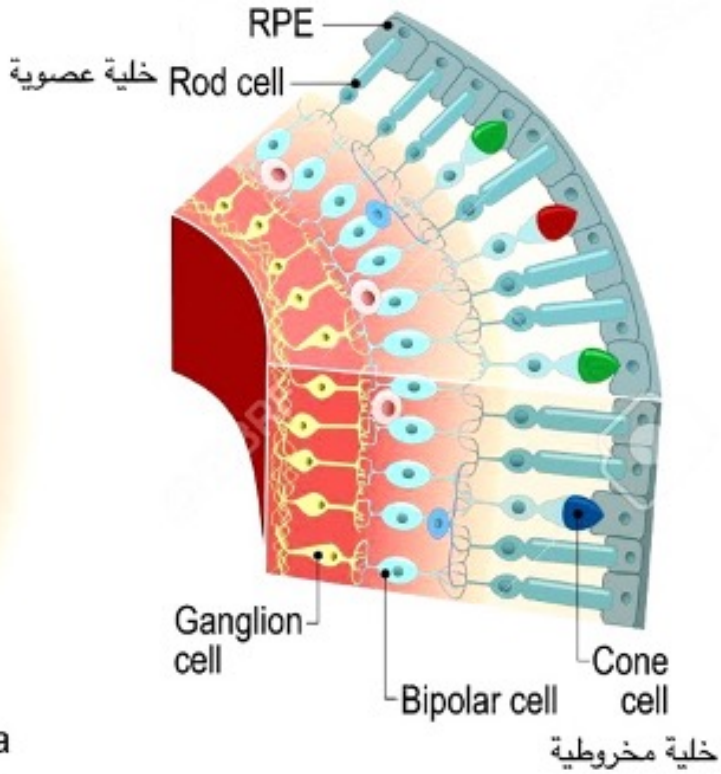
. تؤدي اضطرابات شبكيّة العين الموروثة إلى فقدان البصر غير القابل للشّفاء، والذي قد يبدأ منذ الولادة او في مراحل الطفولة الأولية.. ومع تقدم مراحل العمر قد يسوء فقدان البصر تدريجياً ويؤدي الى العمى التام

تؤثّر هذه الامراض الموروثة على شخص واحد من كلّ 2000 إلى 3000 شخص وتصيب أكثر من مليوني شخص عالمياً.. ولا يقل عن 2.7 بليون شخص قد يحمل أحد هذه الجينات الموروثة المسببة لمختلف أمراض الشبكية التي ربما تنتقل عبر الأجيال المرض وتسبب في نقل المرض وضعف البصر من جيل الى آخر والذي يؤثر سلباً على جودة الحياة للمريض ..من جميع النواحي العلمية والنفسية والاجتماعية والاقتصادية ..

سابقاً وقبل عشرات السنين كانت معظم هذه الأمراض الموروثة محدودة التشخيص بسبب الصعوبات في تحديد الصفات الوراثية للمرض وعدم توفر فحص الجينات المسببة لكل نوع من هذه الأمراض هذا بالإضافة الى التكلفة المادية العالية لإجراء الفحوصات الجينية للأمراض الموروثة..وقد أدّى التطوّر الكبير في علم الوراثة والوعي المجتمعي إلى اكتشاف ما يقارب ال 300 من الجينات المرتبطة بأمراض الشبكية الوراثية وقد أدّى

طبقات الشبكية والخلايا العصبية





SECTION OF RETINA

قطاع جانبي من طبقات الشبكية

هذا التقدّم إلى تطوير علاجات تهدف إلى استعادة وظائف شبكيّة العين، أو تأخير تقدّم أمراض شبكيّة العين الوراثية المضاعفات التي تسببها أمراض شبكيّة العين الوراثية نتيجة للخلل المباشر على مستقبلات الضوء والمخاريط الموجودة داخلها كثيرة من أهمها:

- **فقدان حدّة البصر** قد يصاحبها ما يسمى بالرأرأة في العينين (اهتزاز في حركة العين بشكل منظم وسريع ولا إرادي)
- **فقدان تدريجي للرّؤية الملوّنة فقدان التباين**، وهو الاختلاف في الألوان، والاختلاف في الظلال
- **التحسس الشديد لضوء الشمس** وعدم القدرة على الرؤية في وضح النهار ويكون غالباً سببها الخلل الوظيفي في الخلايا المخروطية المسئولة عن الرؤيا في النهار والضوء الشديد في الشبكية كما وضحنا سابقاً
- **عيوب المجال البصري المركزي**
- **تدني مستوى الرّؤية في الليل**
- **فقدان الرّؤية المحيطية (الرؤية النفقية)** ويكون سببها الخلل الوظيفي في الخلايا العصوية

أنواع امراض الشبكية الوراثية

الأمراض الموروثة التي تصيب شبكية العين قد تكون مقتصرة فقط على العين..

وقد تشمل اعراض مصاحبة أخرى في مختلف انحاء الجسم مصاحبة لأمراض الشبكية على هيئة متلازمة من أهم هذه الاعراض:

١- ضعف او فقدان السمع الجزئي او الكلي

٢- عدم القدرة على النطق او الكلام.

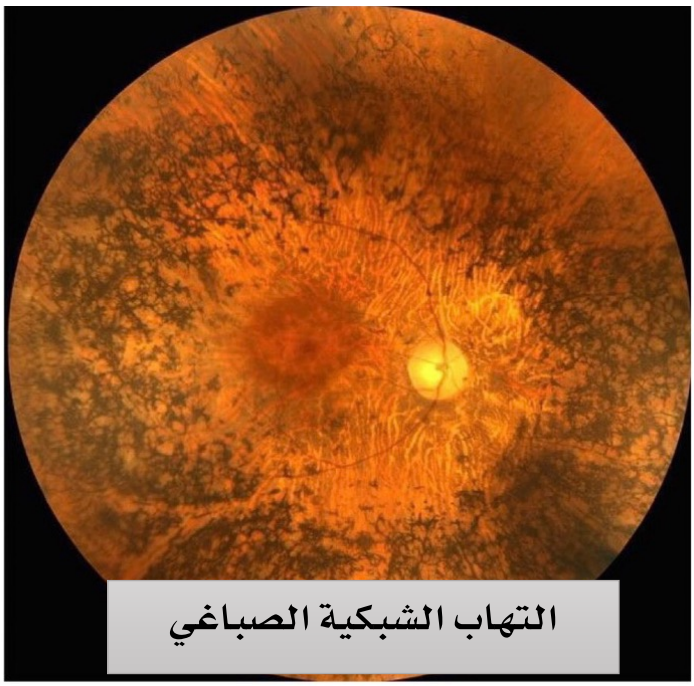
٣- خلل في الجهاز العصبي وتأخر في نمو الطفل بشكل طبيعي قد يشمله ضمور في المخ او المخيخ. من هذه الاعراض إصابة الطفل بتشنجات متكررة او ارتخاء في العضلات وعدم القدرة على المشي او مشكلات في التوازن

٤- اضطرابات في الكلى والجهاز البولي

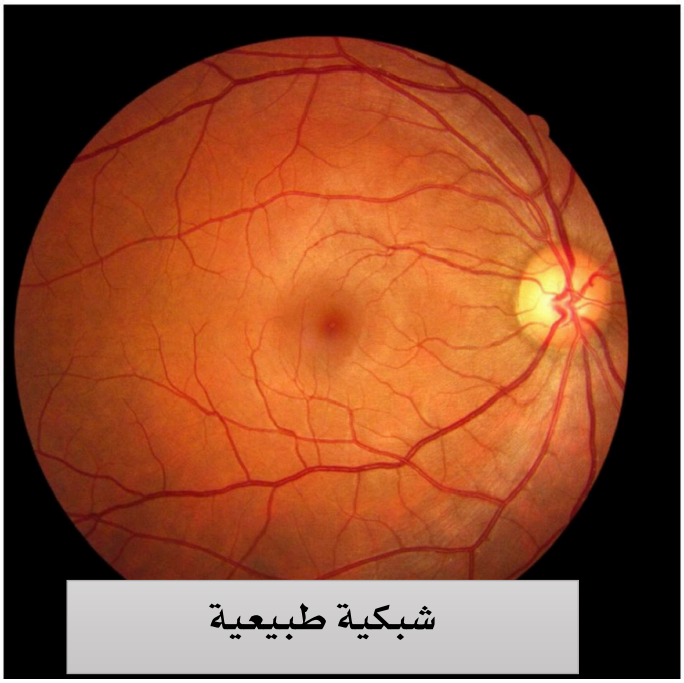
٥- امراض القلب والأوعية الدموية

٧- ضمور في عضلات الجسم او تعدد اصابع القدمين او اليدين

٨- خلل في الغدد الصماء والتي قد تسبب السمنة المفرطة ..



التهاب الشبكية الصباغي



شبكية طبيعية

من اهم الأمراض الموروثة في الشبكية

١- التهاب الشبكية الصباغي (الأكثر شيوعاً)

Retinitis Pigmentosa (RP)

يصاب شخص واحد من كل ٢٠٠٠ شخص بهذا المرض وهناك أكثر من ١٠٠جين مرتبط بهذا المرض. وهو اعتلال وراثي تقدمي في الشبكية يؤدي الى فقدان البصر التدريجي مع صعوبة التكيف مع الظلام أو ما يسمى بالعشى الليلي (العمى الليلي)، يليه الحد من المجال البصري المحيطي (المعروف باسم رؤية النفق) وأحيانا فقدان الرؤية المركزية في مراحل متأخرة من المرض.

تختلف درجة فقدان البصر من شخص الى آخر فبعض المصابين بالتهاب الشبكية الصباغي لا يصابون بالعمى الكلي حتى عمر 40 أو 50 ويحتفظون ببعض القدرة على البصر طيلة حياتهم

آخرون يصابون بالعمى تماما من بداية الإصابة بالمرض في مرحلة الطفولة.

من العلامات الفارقة في هذا المرض

١- العمى الليلي

٢- فقدان الرؤية الطرفية التدريجي

٣- فقدان الرؤية المركزية

٤- عدم القدرة على تمييز الألوان بوضوح

٥- الساد الابيض

٦-وجود تصبغات في الشبكية وهو مؤشر عادة على التهاب الشبكية الصباغي.

٧-اللون الشمعي في رأس العصب البصري

٣-ترقيق الأوعية في شبكية العين

٢- مرض ليبر الخلقي Leber Congenital Amaurosis (LCA)

مرض وراثي في الشبكية نادر الحدوث يبدأ بالتنكس والفقدان التدريجي لمستقبلات الضوء في الشبكية (الخلايا المخروطية والخلايا العصوية) بدءاً من الأشهر الأولى لعمر الوليد.

يصيب المرض وليداً واحداً بين كل 35000 وليدٍ حيّ، ويُشكّل نسبة تتراوح بين 10 و18 % من مجمل حالات العمى الوراثي.

- عجز بصري شديد في السنة الأولى من حياة الرضيع.
- يمكن أن يشتمل على الحَول (انحراف إحدى العينين)
- الرأرأة (حركة العينين السريعة واللاإرادية بسبب عدم المقدرة على تركيز النظر)

- ورهاب الضوء (الحساسية المفرطة تجاه الضوء).
- على نحو شائع يفرك الأطفال المصابون بهذا المرض عيونهم بقبضات أيديهم (ما يسمى ظاهرة فرانتشيسكيتي - ليبر).
- بعض الأطفال يمكن أن يعانوا من فقدان السمع، واضطرابات عصبية، وتخلّف نفسيّ حركيّ.

٣- العمى الليلي الخلقي الثابت Congenital Stationary Night Blindness (CSNB)

يظهر منذ الولادة نتيجة لخلل كلي او جزئي ثابت في خلايا الشبكية العصوية المسئولة عن الرؤية في الليل .تحتوي هذه الخلايا على بروتين مستقبل للضوء يسمى رودوبسين الذي يتكون من فيتامين أ ..وهو المسئول عن انتقال الضوء الى المخ لترجمته على هيئة صور وأجسام ولذلك ايضاً يتسبب نقص هذا الفيتامين الى ضعف الرؤية الليلية وعدم استجابة الخلايا العصوية للضوء .

تتصف أعراض هذا المرض بأنها ثابتة من بداية المرض ولا تتدهور الحالة مع تقدم العمر

٤- عمى الالوان التام (A C H M) Achromatopsia

غالبًا ما تلاحظ الأول مرة في الأطفال في عمر الستة أشهر خلال رهابهم للضوء أو رأرأتهم، وتصبح الرأرأة أقل وضوحًا مع التقدم في السن، وتظهر أعراض أخرى من المتلازمة بشكل أوضح مع اقتراب سن المدرسة

تؤثر على 1 من 40.000 ولادة حية حول العالم.

هناك خمس جينات مختلفة تسبب أعراض مماثلة بإمكانها أن تؤدي إلى رؤية مستويات هامشية من الألوان، ويرجع ذلك إلى اختلاف خصائص الجينات

من أهم أعراضها ..

١- عدم القدرة على تمييز الألوان إما بطريقة مطلقة (تامة) او جزئية بمعنى بعض المصابين بالعمى التام لا يمكنهم رؤية الألوان الا الأبيض والأسود وظلال الرمادي

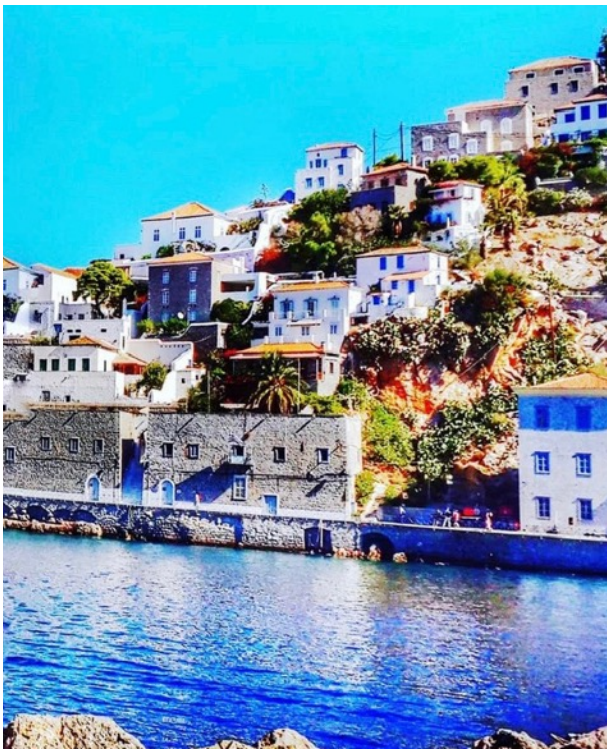
٢-إنخفاض القدرة البصرية في مستويات الإضاءة المرتفعة (بالذات في ضوء النهار). ويسمى ذلك بالعمى النهاري حدة نظرهم قد تصل من 20/100 إلى 20/150

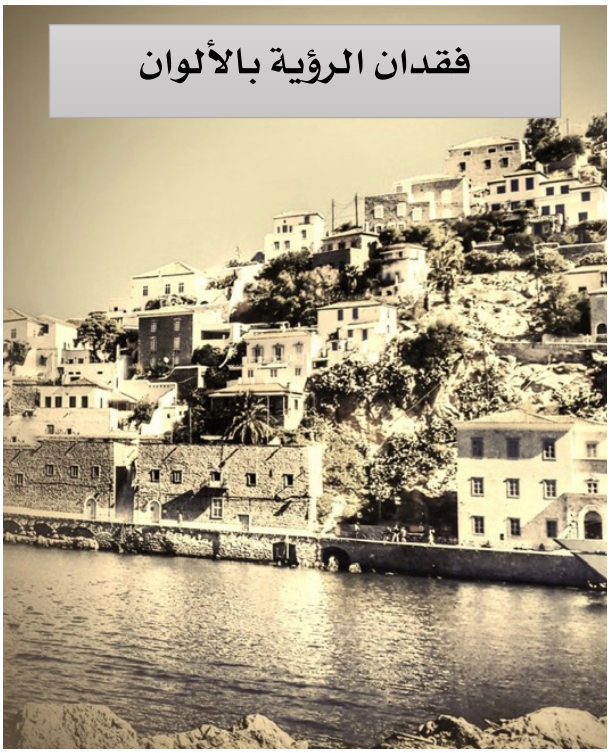
٣-التحسس الشديد للضوء او ما يسمى ب (رهاب الضوء) والرأرأة.

٥-حثل المخروطية (Cone dystrophy)

يتميز هذا المرض بخلل في اداء وظيفة الخلايا المخروطية لشبكية العين وهي الخلايا المسؤولة عن

الرؤية المركزية وحدة الإبصار وتحديد التفاصيل الدقيقة مثل القراءة والتعرف على الوجوه





هناك نوعان من الحثل المخروطي بناءً على تطور الأعراض:

ثابت: تظل الأعراض مستقرة وعادة ما تكون موجودة منذ الولادة أو الطفولة المبكرة.

تدريجي يتطور خلال فترة المراهقة المتأخرة وخلال مرحلة البلوغ. تتفاقم الأعراض تدريجياً مع الوقت

أعراض المرض

١- فقدان حدة البصر المركزية

٢- التحسس الشديد للضوء (رهاب الضوء)

٣- رأرأة

٤- عدم رؤية الألوان جزئياً

٦- مرض ستارغاردت Stargardt

هو أحد أكثر الأمراض الوراثية شيوعاً في شبكية العين. يُورث ما يناهز 90% من المصابين هذا المرض بطريقة متنحية تَنتج عن طفرات في الجين ABCA4

نادراً ما يُورث بطريقة سائدة والتي تنتج عن خلل في إحدى الجينين التاليين ELOVL4 أو PROM1.

يتصف هذا المرض بتنكس بقعي يبدأ في سن الطفولة أو المراهقة أو البلوغ مسبباً فقدان البصر المركزي وفقدان حدته بشكل تقدمي.

لا تتأثر الرؤية المحيطية عادةً، على الرغم من أنه قد يؤثر على وظيفة الشبكية المحيطية في بعض المرضى

٧- باردت بيدل BBS

اضطرابٌ وراثي بشري يحدث فيه اعتلال في أهداب الخلايا (ciliopathy) تنتج العديد من الآثار وتؤثر على العديد من أجهزة الجسم. تتميز بصفة أساسية بالسمنة، التهاب الشبكية الصباغي، تعدد الأصابع، قصور الغدد التناسلية، والفشل الكلوي في بعض الحالات

٨- ستكلر Stickler

من الامراض النادرة جداً، والتي تصيب النسيج الضام وتحديداً الكولاجين وتسبب ضعف السمع ومشاكل في البصر. ومشكلات في المفاصل. إن أهم أعراض هذا المرض هو تسطح الوجه مع انخفاض الجزء الأوسط من الوجه والأنف، وشق في سقف الحلق، وانفصال للشبكية، وعتامة في عدسة العين، ومشاكل في المفاصل. ولذلك، فإن هذا المرض يؤدي إلى حدوث

٩-باتن Batten

هو مرض وراثي نادر، يتسبب في اضطرابات على مستوى الجهاز العصبي وتدهور متواصل لأجهزة جسم المريض، تؤدي به في النهاية إلى العمى وفقدان النطق والشلل، ومن ثم الموت المبكر. تظهر أولى أعراض المرض عادة خلال مرحلة الطفولة، في سن يتراوح بين 5 و 10 سنوات .يمثل مرض باتن الشكل الأكثر شيوعا لمجموعة من الاضطرابات التنكسية العصبية، التي يطلق عليها "الليفوسينات السيرويدية العصبية" NCLs

١٠-اوشر Usher

مرض وراثي نادر ينشأ عن تحورات في حوالي 11 جين، ويعاني بسببها المريض من فقد للسمع والإبصار، تصاب الشبكية بما يعرف بالتهاب الشبكية الصباغي حيث تفقد الخلايا العصوية وظيفتها تدريجيًا فيعاني المريض من صعوبة أو استحالة الرؤية في الضوء الخافت ومع تقدم الحالة المرضية تتأثر خلايا المخاريط كذلك، فيصاب النظر بحالة شديدة من الضعف بمرور من 30 إلى 40 سنة. أما ضعف أو فقد السمع فيحدث نتيجة خلل تخليق وتكوين الاذن الداخلية المسؤولة عن عملية الاتزان مما يعرضهم في الطفولة لبطء التطور الحركي كتعلم المشي.

ولا يوجد لهذا المرض علاج شافي حتى الآن

١١- جوبيرت Joubert

هو اضطراب وراثي نادر سببه خلل في تخلق جزء من الدماغ يسمى الدودة المخيخية (جسر المخيخ)، وتسبب هذه المتلازمة عدم تمكن المصابين بها من رؤية أي شيء في النور الساطع وذلك للحساسية الشديدة التي تصيبهم من جراء الأضواء الساطعة.

تظهر الاعراض مبكراً جداً في الطفولة، قد تكون بعضها حالات خفيفة وبعضها حالات شديدة مزمنة. ومن أهم الأعراض هي:

- تسرع في التنفس.
- ضعف قوة العضلات
- التشوهات الخلقية، زيادة في أصابع اليدين والقدم
- الخراجات في الكلى
- تأخر في التنمية الفكرية
- صعوبات التعلم
- حركة سريعة لا إرادية للعين (nystagmus).
- خلل في شبكية العين على شكل بقع صبغية في الشبكة (حثل الشبكية)

فقدان الرؤية المحيطية

فقدان الرؤية المركزية

١٢- تنكس المشيمية Choroideremia

اضطراب وراثي نادر يسبب فقدان النظر بسبب تهتك المشيمية والشبكية. المشيمية عبارة عن شبكة من الاوعية الدموية الواقعة بين الشبكية، والصلبة. الاوعية الدموية المشيمية توفر الاكسجين والغذاء ل لبيثيليم صبغة الشبكية وخلايا الشبكية المستقبلة للضوء. هذه الطبقات، التي تكون موجودة في باطن مؤخرة العين، تسمى بالمشيميةو صبغة الشبكية والشبكية. فقدان النظر الحقيقي يحدث بسبب تهتك في عدة طبقات من الخلايا التي تكون أساسية للنظر.

يحدث عادةً في الذكور. في مرحلة الطفولة، العمى الليلي يكون أول الاعراض. كلما تطور المرض يكون هنال فقدان للنظر عادةً ما تبدأ على شكل حلقة غير منتظمة وتتمدد تدريجياً.

تطور المرض يستمر طوال حياة المريض. معدل التغيير ومستوى فقدان النظر تكون مختلفة من شخص إلى اخر.

تشخيص أمراض الشبكية الوراثية

يتم ذلك بواسطة فريق طبي مشترك يشمل

١-طبيب استشاري عيون متخصص في الامراض الوراثية

٢-طبيب استشاري الوراثة والجينات

٣-فنيين متخصصين في إجراء الفحوصات لتخطيط الشبكية ودراسة وظيفتها

٤- أخصائي بصريات لتقديم المساعدة لذوي ضعاف البصر بالمعينات البصرية والمكبرات التي تساعدهم على القراءة كلاً حسب حالته .

- وجود تاريخ عائلي لواحد من امراض العيون الوراثية يزيد من احتمالية إصابة الطفل بهذة الأمراض لذلك لابد ان يقوم الطبيب المختص بالسؤال عن التاريخ العائلي والأفراد المصابين في العائلي والأفراد المصابين في العائلة ومدى قرابة الوالدين
- يجري طبيب العيون فحص شامل للعينين للكشف على نسبة حدة الإبصار في كل عين على حدة.. وتحديد العيوب الانكسارية ان وجدت ولا بد من إجراء بعض الاختبارات التي تساعده على تحديد نوعية المرض ومدى انتشاره ..ومن تلك الاختبارات ما يلي:

•التصوير المقطعي المتسق البصري (OCT) لالتقاط صور دقيقة للشبكية لغرض تشخيص الأغشية والثقوب والتورم البقعي ..

•التألق الذاتي لتصوير قاع العين (FAF) لمعرفة مدى تطور المرض بما في ذلك التنكس البقعي

•تصوير الاوعية الدموية في الشبكية باستخدام صبغة الفلوروسين لتحديد مدى انسداد او تسربات هذه الاوعية الدموية

•تصوير الشبكية باستخدام صبغة الإندوسيانين الخضراء للكشف على الأوعية الدموية العميقة الموجودة تحت بطانة الشبكية في طبقة تسمى المشيمية..

• الموجات الفوق صوتية للمساعدة على رؤية مكونات الشبكية وتحديد الانتفاخات او الاورام الموجودة بها..

تخطيط الشبكية الكهربي ERG لتحديد مدى سلامة وظيفة الخلايا العصبية الموجودة في الشبكية واستجابتها للضوء لتقييم نشاطها.. ومعرفة مدى اعتلالها..

•علاج أمراض الشبكية الوراثية

يرتكز علاج أمراض شبكيّة العين الوراثية على تشخيص السّبب المؤدّي إلى الاضطراب أو الاعتلال، وتعدّ خيارات العلاج لأمراض الشبكيّة الوراثيّة محدودةً جداً، ويرتكز العلاج على:

١-إعادة التّأهيل البصري للمرضى الذين يعانون من ضعف الرؤية ، بواسطة طبيب العيون وأخصائي البصريات

•نظارات القراءة:

تساعد الشخص على قراءة الأحرف الصغيرة. هذه النظارات أقوى من نظارات القراءة العادية وتتطلب بعض الوقت للتعود عليها

•المكبرات:

المحمولة باليد وبعضها مضاء لجعل الطباعة تبدو أكثر وضوحًا. تتوفر أيضًا مكبرات أخرى مدعومة بحزام يتدلى من الرقبة أو مثبتة على حوامل قابلة لضبط الارتفاع.

•تلسكوبات القراءة:

تُركب هذه الأجهزة عادةً على عدسات النظارات وتوفر تكبيراً عاليًا مع تمكين مرتديها من رؤية مواد القراءة من مسافة عادية. تحتاج أيضا نوعًا من التدريب لاستخدامها بشكل صحيح، لكنها غالبًا ما تكون مفيدة للغاية.

•مكبرات الفيديو:

• هذه هي أجهزة سطح المكتب التي تتضمن عدسة كاميرا تعرض صوراً مكبرة للغاية على شاشة الكمبيوتر أو شاشة الفيديو.

• المكبرات الإلكترونية المحمولة: تتوفر أيضًا أجهزة إلكترونية محمولة لضعاف البصر تشبه جهاز iPad أو كمبيوتر لوحي خفيف الوزن. يمكنك وضع هذه الأجهزة المحمولة أمام مواد القراءة وتظهر صورة مكبرة على شاشة LED.

•النظارات الذكية التي ظهرت في الساحة مؤخرا خفيفة الوزن تحتوي على العديد من الحساسات بالإضافة إلى وحدة معالجة بيانات صغيرة ويمكن التحكم بها عن طريق اللمس في الذراع الأيمن للنظارة. وتتم معالجة البيانات عن طريق الذكاء الاصطناعي وتقديمها للكفيف عن طريق الصوت لتمكنه من معرفة كل ما يهمه من حوله.

-تحديد الجينات المسؤولة عن أمراض شبكيّة العين الوراثيّة

قد يؤهل المريض للعلاج الجيني حيث توجد نتائج واعدة في مجال العلاج الجيني لبعض أمراض الشبكيّة الوراثيّة

ماهو العلاج الجيني ؟

العلاج الجيني هي عملية ادخال مورثات سليمة إلى الخلايا لتصحيح عمل المورثات غير الفعالة بغية علاج المرض

في نهاية 2017 هيئة الغذاء والدواء الأمريكية اعتمدت العلاج الجيني لأحد أمراض الشبكية الوراثية يسمى مرض الليبر الخلقي للجين المسبب له خلل في الجين(RPE65)

لازالت البحوث في العلاج الجيني لبعض أمراض الشبكية الوراثية الأخرى جارية

واظهرت بعض النتائج المبشرة ومنها

١- التهاب الشبكية الصباغي Retinitis Pigmentosa

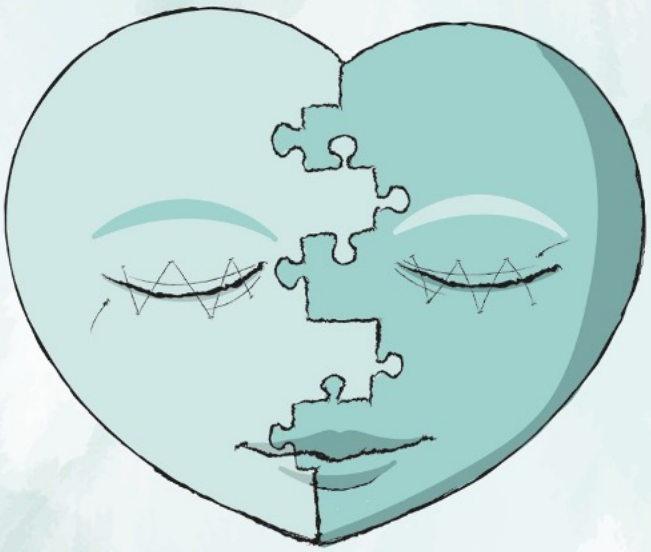
٢- العمى الليلي الخلقي Congenital Stationary night blindness

٣- عمى الألوان التام Achromatopsia

٤-تنكس المشيمية Chorioderemia

٥-مرض الستارغاردت Stargardts

٦- مرض أُشر Usher



(أرى بـقلبي)

بـقلم: مـنال مشـطاء
إحـدى الـكفيفات

أنا بنت كفيفة عمري ٣٢ سنة ولله الحمد على ما أعطاني ربي. لأن الله إذا أحب عبد ابتلاه، والأنسان المؤمن مبتلى.

عندما كنت صغيرة كنت ارى بوضوح لكن كلما كبرت ينقص نظري تدريجيا، وشجعتني اختي ان اذهب للمستشفى وبعد الكشف قالو ممكن ان تكون وراثة، لأن أبي وأمي أقارب. وكنت متفائلة قالو المستشفى نزرع لها عدسة وبإذن الله يرجع نظرها. فرحت كثيرا وكنا دائما نراجع وعلى حساب والدي، رفع اوراق للأمارة لعلاجي مجانا، ولما تعالجت مجانا تلاشى اهتمامهم بي. قالو عندك ضغط العين مرة مرتفع لازم عملية ليزر، وسويت العملية، وسألنا عن الاستشاري، قالو ما يحتاج زراعة عدسة وتحطمت، وتألمت وبكيت قهرا وانكسارا. وكرهت المستشفى قالو تأخذ قطرات لعلاج الماء الأزرق، أثر على ضغط العين وكل مرة يقل نظري أكثر من أول. وبعد عمليتي وخروجي من ازمة وجعي، رزقت بأخ كفيف انصدمت، وفرحت في نفس الوقت. قلت جاء من يفهمني ويحس فيني، ينسيني همي ويبعد عني حزني.

بعد ولادة اخي تأكدنا أنه مرض وراثي وقالو عنده نفس مرضي الماء الأزرق لكن الحمد لله على كل حال نعمة من الله، أهم شيء أنه بخير وجهه من جماله يشع نور.

سميناه عبد الرحمن، سبحانه خالق الكون على اسمه الرحمة والطيبة وبوجوده عرفت معنى الأخوة. ربيته حتى كبر على يدي، والآن هو في الجامعة اطال الله في عمره،

وأشوف أحفاد احفاده؛ هو اخي وسعادتي، هو ابني وقوتي، وأجمل فرحة لي، الله لا يحرمني منه. وكنا نراجع المستشفى سويا لكيلا يرتفع ضغط العين.

انا سويت ٤ عمليات والآن أرى بصيص من النور.

وعبد الرحمن قالو انفصلت عنده الشبكية وعين نفس حالتي. في شهر ٧ يوم ١- ١٤٤٢ رزق أخي، بأول مولودة له، سماها فاطمة. سبحان الله هدية من الله، وآية في الجمال، كأن وجهها القمر في الكمال، الله يجعلها بارة في أهلها، ويجعلها حافظة لكتاب الله، ويجعلها من الذرية الصالحة. كشفوا عليها قالو كفيفة، كانت صدمة لأبيها لأنها أول فرحة له، قالو مرض وراثي لأن أخي متزوج بنت عمتي، أصبحنا ٣ كفيفين في العائلة.

الحمد لله فخورة بنفسي، وبعبد الرحمن، وفاطمة.

الحمد لله نحن منح ولسنا محن. الحمد لله في السر والعلن. مبصره بقلبي صامدة برغم تحطيمهم لي، متفائلة رغم اعاقتي. وإن كانت أمراضا وراثية فقد علمتني أن أكون قوية، علمتني أجعل لنفسي قيمة حتى لا أحد يقلل من مكانتي لأني كفيفة. علمتني أحب كل شخص مثلي، وأعطيه الأمل، حتى يصبح أفضل مني. إرادتي هي التي علمتني أصنع السعادة لنفسي وامنيتي أن أقرأ القرآن بعيني.

موقع مهم
لمساعدة المكفوفين

دليل الخدمات التيسيرية المقدمة للأشخاص المكفوفين وذوي الإعاقة البصرية من صندوق تنمية الموارد البشرية لتقديم الإرشادات تتعلق بتوظيف الأشخاص ذوي الإعاقة البصرية.. كما يشمل الدليل على بعض المواقع للمؤسسات المفيدة المعنية بتقديم الدعم والرعاية الصحية والخدمات الشاملة لذوي الإعاقة البصرية

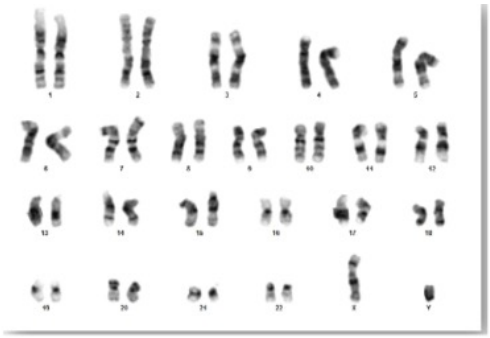
https://apd.gov.sa/wp-content/uploads

من مختبرات علم الوراثة

تحليل النمط الصبغي (Karyotype Analysis)

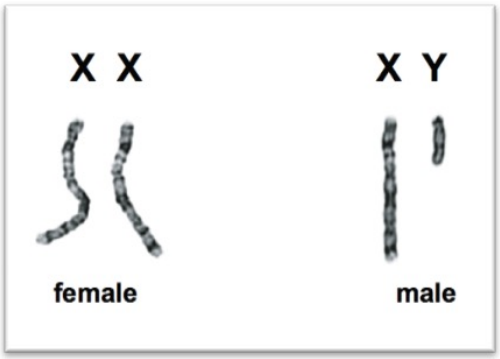
د.سهى طاشكندي
استشارية إكلينيكية
مختبرات الوراثة الخلوية
مدينة الملك فهد الطبية

تتكون المادة الوراثية من الحمض النووي، و تعتبر هي المسؤولة عن تحديد بناء و عمل جسم الكائن الذي تتواجد فيه (على سبيل المثال في الإنسان). توجد المادة الوراثية داخل نواه كل خلية من خلايا الإنسان، و تكون عبارة عن عدد محدد من جزيئات الحامض النووي ثنائي السكري **DNA** مرتبة في 23 زوج من المورثات الخلوية أو الصبغيات أو الكروموسومات (23 **pairs of Chromosomes**)، نصفها تورث من جهة الأب و النصف الأخر من جهة الأم.



صورة 1:ترتيب الكروموسومات حسب النمط الصبغي الطبيعي للذكور. https://www. cellgs.com

تنقسم هذه الكروموسومات لنوعين: كروموسومات مسؤولة عن الصفات الجسمية و عددها 22 زوج، وتسمى من 1 الى 22، و كروموسومات مسؤلة عن تحديد جنس الشخص و عددها زوج واحد، و تسمى **X X** في الإمراة و **X Y** في الرجل، بذلك يكون عدد الكروموسومات في الانسان الطبيعي 46



صورة 2: الكروموسومات المحددة للجنس، **XX** في الإناث و **X Y** في الذكور. https://theconversation.com

يؤدي أي إنحراف في عدد أوفي بنية هذه الكروموسومات إلى ظهور نوع من الأمراض الوراثية يسمى إعتلالات الكروموسومية **Chromosomes Aberrations**. ويتم تشخيص هذه الإعتلالات بعدة طرق سنتطرق لهذه الطرق التشخيصية على مدى سلسلة من المقالات يوضح كل مقال منها أحد هذه التقنيات.

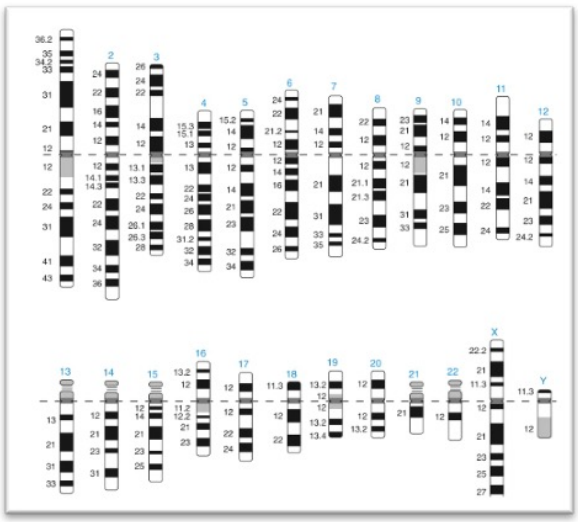
تعريفه:

تحليل النمط الصبغي أو **Karyotype Analysis** عبارة عن فحص مخبري يتم لفحص خلو كروموسومات المريض أو الشخص الخاضع للتحليل من أي تغير في عدد أو في بنية الكروموسومات بواسطة فحصها تحت المجهر الضوئي.

آلية التحليل:

يعتمد التحليل على أخذ عينة تحتوي على خلايا حية من المريض أو الشخص المراد فحصه، حيث يتم زراعتها في وسط كيميائي يسمح بانقسام الخلايا لزيادة عددها داخل جهاز الحاضنة في المختبر (أي خارج جسم الإنسان). بعد مرور وقت معين يتم إضافة مواد تساعد على جمع (أو حصد) الخلايا التي تم زراعتها ومن ثم صبغها و فحصها تحت المجهر.

عند صبغ الخلايا يتم استخدام مادة إنزيمية تؤدي الى تآكل جدار الكروموسومات بطريقة معينة مما يظهر خطوط بنمط معين وثابت على كل كروموسوم. بعدها يقوم أخصائي المختبر (الذي تم تدريبه على التعرف على هذا النمط) بفحص عدد وشكل الكروموسومات تحت المجهر الضوئي. يتم تصوير الكروموسومات و ترتيبها بمساعدة برنامج حاسوبي للتمكن من تكبير و فحص كل كروموسوم على حدة والتاكد من سلامته.



صورة 3: النمط الصبغي لكروموسومات الإنسان.
https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B0122270800003748

إستخداماته:

يستخدم هذا التحليل لعدة أمراض تندرج تحت نوعين عامين من الأمراض:

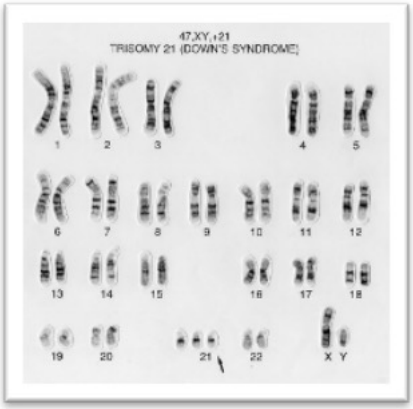
1. تحليل النمط الصبغي البنيوي (**Constitutional Cytogenetic Analysis**) لتشخيص الأمراض الكروموسومية التي تتسبب بمتلازمات خلقية. وتعتمد نوع العينة هنا على الغرض من التحليل، على سبيل المثال تؤخذ عينة الدم من الطفل أو البالغ المراد فحصه بينما في حال تشخيص جنين يتم الفحص على عينة من السائل الأمنيوني (**Amniocentesis, AC**) أو عينة من المشيمة (**Chorionic Villus Sample, CVS**).

2. تحليل النمط الصبغي للسرطان (**Cancer Cytogenetic Analysis**) لتشخيص نوع السرطان أو حدته أو المساعدة على تحديد ألية العلاج المقدم أو التوقع بكيفية تطور المرض الخبيث. و تكون العينة هنا إما عينة من النخاع العظمي (**Bone Marrow**) في حال سرطان الدم أو الجهاز اللمفاوي (**Leukaemia or Lymphoma**)، أو خزعة من الورم في حال الأورام الصلبة (**Solid Tumours**).

أنواع اعتلالات النمط الصبغي:

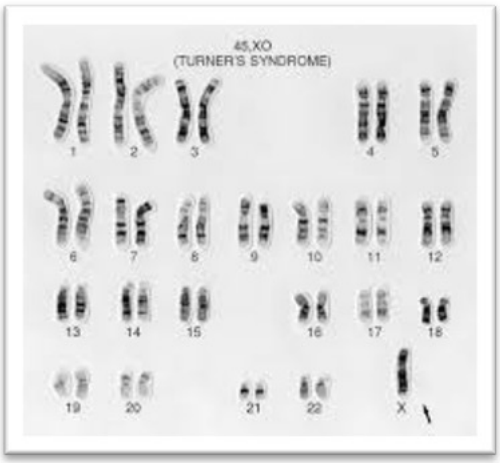
يوجد أنواع متعددة من اعتلالات النمط الصبغي، لكن أشهرها هم التالي:

1. التثلث الصبغي (**Trisomy**): وهو عبارة عن وجود كروموسوم إضافي في أحد الأزواج مما يجعل عدد هذا الكروموسوم ثلاثة نسخ بدلا من نسختين. أشهر هذا النوع من الأمراض هو متلازمة داون والتي تكون بسبب وجود ثلاثة نسخ من كروموسوم رقم 21.



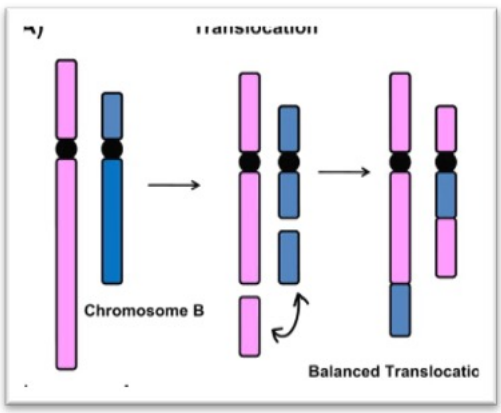
صورة 4: نمط صبغي يوضح وجود نسخة ثالثة من كروموسوم رقم 21 في طفل ذكر.
https://wellcomecollection.org

2.أحادي الصبغي (**Monosomy**): وهو عبارة عن فقد كروموسوم من أحد الأزواج مما يجعل عدد هذا الكروموسوم نسخة واحدة بدلا من نسختين. أشهر هذا النوع من الأمراض هو متلازمة تيرنر والتي تكون بسبب وجود نسخة واحدة من **X** في الإناث بدلا من نسختين.



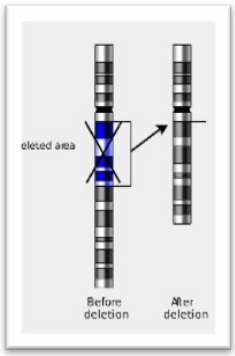
صورة 5: : نمط صبغي يوضح فقدان نسخة واحدة من كروموسوم **X** في طفلة أنثى.
https://wellcomecollection.org

3.التبادل (**Translocation**): عبارة عن انكسار قطع من الكروموسومات ثم تبادل مواقعها، وقد يكون هذا التبادل متوازن (أي جميع القطع المكيورة تم تركيبها مجددا لكن في غير مواقعها) أو غير متوازن (أي تم فقد قطعة أو أكثر من القطع المكسورة). و تعتمد حدة أعراض هذا التغير أو الأعتلال الكروموسومي على حسب القطع التي كسرت و مدى غناها بالجينات.



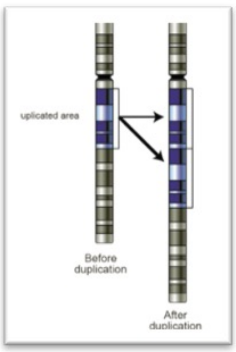
صورة6: التبادل المتزن
https://www.sciencedirect.com

4.الحذف (**Deletion**): نقصان في جزء (أو أكثر) من الكروموسوم.



صورة 7: حذف جزء من الكروموسوم.
https://en.wikipedia.org

5.تكرار (**Duplication**): زيادة في جزء (أو أكثر) من الكروموسوم



صورة 8: :تكرارف جزء من الكروموسوم.
https://en.wikipedia.org

محددات تقنية للتحليل:

يعتبر فحص تحليل النمط الصبغي من أشهر أنواع التحاليل التي تجرى لغرض تشخيص الاعتلالات الكروموسومية، سواء في المواليد أو الاطفال الذين يعانون من تشوهات ولادية أو الناخر في النمو الجسدي أو العقلي، أو للبالغين الذين قد يعانون من صعوبة في الإنجاب أو تكرر الإجهاض، أو للتأكد من جنس الشخص (ذكر أو أنثى)، أو في حالا تشخيص السرطانات. لكن ومثل أي تقنية يوجد بعض المحددات أو التحديات التي قد تتسبب في عدم مقدرة هذا التحليل لاكتشاف الإعتلال الصبغي، على سبيل المثال و ليس الحصر:

1.صغر حجم التغير بحيث لا يمكن رؤيته بالمجهر.

2.امتناع الخلايا عن النمو في وسط الزراعة.

3.وجود ما يسمى بالفسيفساء الجينية (**Mosaicism**) حيث يكون المرض موجود في بعض خلايا الجسم وليس جميعها.

في العدد القادم بإذن الله سيتم شرح تقنية أخرى يمكن أن تساعد في تخطي بعض التحديات التي تواجه تحليل النمط الصبغي.

أخبار الجمعية السعودية للطب الوراثي عام ٢٠٢١

اللجنة التوعوية والإرشاد الوراثي ▪ الجمعية بهوية جديدة مطلع العام المقبل ▪ اللجنة العلمية تقيم عددًا من ورش العمل

الرياض ٢٩ شعبان ١٤٤٢ هـ الموافق ١١ أبريل ٢٠٢١ م واس

مؤتمر الوراثة ٢٠٢١: يلقى إقبالا كبيرا في العالم

اختتمت أعمال المؤتمر العالمي الافتراضي للطب الوراثي (التطبيقات والمرئيات) ، الذي نظمته الجمعية السعودية للطب الوراثي بالتعاون مع مركز الأميرة الجوهرة البراهيم للتميز البحثي في الامراض الوراثية بجامعة الملك عبدالعزيز خلال الفترة من السادس وحتى الثامن من أبريل وسط حضور طبي كبير ساهم في مناقشة أوراق العمل الطبية التي تسهم في رفع مستوى الوعي الصحي الوراثي لدى المجتمع و تشجيع التعاون ، والإسهام في حركة التقدم العلمي والمهني في مجالات الطب الوراثي

صفحة ٢٠

" وراثيات في اصدارها الأول "

اصدار العدد الأول من مجلة وراثيات كمجلة فصلية تسعى ان تكون منبرا توعويا تثقيفيا لـ الأمراض الوراثية، ومرجعا متابعا للجديد في عامل الوراثة الأمراض الاستقلابية

https://www.ssmg.org.sa/upload/Weratheat.pdf

١٠ اللجنة التوعوية والإرشاد الوراثي تقيم عددًا من الندوات

أقامت اللجنة التوعوية والإرشاد الوراثي عددًا من الندوات الإفتراضية باللغة العربية

ندوة توعوية افتراضية تزامننا مع اليوم العالمي لمتلازمة داون

المشاركة في اليوم العالمي للحمض النووي

إقامة ندوة توعوية افتراضية عن الزواج الصحي بين الواقع و المأمول

إقامة ورشة عمل عن الاستشارات الوراثي

ندوة توعوية افتراضية تزامننا مع اليوم العالمي لمرض قاوشر

ندوة توعوية افتراضية عن التليف الكيسي من ضمن أنشطة برنامج واعي

" في وعيناوقاية "

فيديو عن الأمراض الوراثية المتنحية بلغة الإشارة بالتعاون مع نادي نبض الطب في جامعة الملك سعود.. وهذا الفيديو هو من ضمن حملة «هويتي الوراثية» التي أقامتها الجامعة بالتعاون مع الجمعية

٥ د. رهبيني في معرض الكتاب الدولي

د. زهير رهبيني يصدر كتابه الأول من نوعه في الوراثة بعنوان ٣٠ عامًا مع الأمراض الوراثية

٤ برنامج واعي

توقيع اتفاقية •

تعاون مع جمعية بصمة لدعم المصابين بالأمراض الوراثية كأحد الجهات المهتمة بالطب الوراثي

النسخة ١/ تأسست عام ٢٠٢١

بمناسبة اليوم الوطني العضوية عرض ٩١ ريال

أقامت اللجنة العلمية في الجمعية بإشراف د. المناعي عددًا من ورش العمل للأطباء والممارسين الصحيين تتضمن اللقاءات الدورية للمستشفيات والندوات الإفتراضية للأمراض الوراثية منها مرض قاوشر والأمراض الوراثية النادرة والأمراض الاستقلابية

حسابات الجمعية الرسمية في وسائل التواصل الاجتماعي

@SSMG_genetic

تطور الطب الوراثي

د.زهير عبدالله رهبيني
إستشاري طب الأطفال وطب الوراثة

ان الاهتمام بالوراثة قد بدأ منذ مرحلة مبكّرة من تاريخ البشريّة، فقد اعترف الإنسان بتأثير الوراثة، وطبقّ مبادئها لتحسين المحاصيل الزّراعيّة، والحيوانات الأليفة؛ فعلى سبيل المثال، يُظهر أحد الألواح البابليّة الذي يعود تاريخها لأكثر من 6000 عام شجرة العائلة لبعض الخيول، ويُشير إلى بعض الصّفات التي يمكن توارثها، كما تُظهر المنحوتات القديمة التّهجين لأشجار النّخيل.

ان أول تسجيل للنظريات المتعلقّة بالوراثة كان في زمن قدماء الإغريق حيث افترض العالم أبقراط ان أعضاء الابوين تشكل بذورا غير مرئية تنتقل عن طريق الجماع إلى رحم الأم حيث تعيد تشكيل نفسها لتكوّن طفلاً.

أما العالم أرسطو فقد افترض ان الدم هو الذي يزوّد الجسم بالمواد البنائيّة التي يتكوّن منها، وأنّه المسؤول عن نقل الصّفات الوراثيّة من جيل لآخر، فقد كان يعتقد أنّ السّائل المنويّ الذي ينتجه الذّكر هو دم مُنقّى، وأنّ دم الأنثى أثناء الحيض مماثل للسائل المنوي للذكر، ومن اتّحادهما في رحم الأم ينشأ الطّفل.

في عام 300 ميلاديا، رأى كتّاب الطب القدامى في الهند أن صفات الطفل تتكون من خلال اتحاد أربعة عناصر وهي المواد الإنجابية للأم والحيوانات المنوية للاب والنظام الغذائي للام والأشخاص المرافقين للروح التي تدخل في الجنين هي التي تعطي للطفل خصائصه الوراثية.

اما دور المسلمين في تطور الطب الوراثي فواضح لكل ذو علم.

ولا شك ان الإسلام جاء رحمة بالإنسانيَّة، ذلك الدين الذي دفع أتباعه إلى السبق والريادة، وحَضَّهم على الابتكار والإبداع في شتى أنواع المعرفة والعلوم؛ وهو ما جعل الأمم المنصفة تشهد بدورهم الحضاري في مسيرة الإنسانية.

أن القرآن والسُّنَّة وردت فيهما إشارات تتوافق مع قواعد هذا العلم، وتُوَضِّح وجود آليات وراثية مختلفة وتطور الجنين في مراحله المختلفة من الحمل.

ان علماء الحضارة الإسلامية هم أول من استخدم مصطلح (القيافة)، وتَحَدَّثُوا عن تحسين النسل والولد، كما مارسوا الانتقاء الوراثي على الخيول العربية، وعنوا أيضًا بدراسة التهجين في الحيوان والطيور، كما فطنوا إلى حكمة التشريع الإسلامي في الترغيب من الزواج بالأغراب وليس بالأقارب.

وإذا ما تَعَمَّقْنَا بعض الشيء وبحثنا في الوحدات الوراثية، فإن عَالِمًا كابن القيِّم رحمه الله المتوفَّى في القرن الرابع عشر الميلادي يذكر أن في نطفة الرجل (عناصر) مختلفة صغيرة جداً من أجزاء الجسم كله، وأن في بذرة الأنثى مثل ذلك، ويُعَلِّق على ذلك الدكتور أحمد فؤاد باشا فيقول: وهذا الكلام من ابن القيِّم يُعَدُّ أساسًا لنشأة نظرية الموروثات أو الجينات التي قال بها علماء الوراثة حديثًا.

الطب الوراثي في العصر الحديث:

لا يمكن الحديث عن علم الوراثة بدون الحديث عن العالم النمساوي جريجور مندل والذي بدأ تجاربه في عام 1856م، وقد أجرى تجاربه على الفئران، ونحل العسل، إلا أنّه قررّ أنّ نبات البازيلاء هو النّموذج المناسب لإجراء تجاربه. درس مندل سبع صفات وراثيّة في نبات البازيلاء وخرج من تجاربه بوضع قوانين الوراثة.

المثير في تجارب مندل انها لم تلق اهتماما الا بعد ثلاثة قرون حيث قام مجموعة من العلماء وبصفة مستقلة بإثبات تجاربه ومنهم الهولندي هوغو دي فريس، والألماني كارل أريك كورينيس، والنمساوي أريك تششر ماك. في عام 1869م استطاع العالم السويسري فريدريك من فصل الحمض النووي من الصديد (الخلايا البيضاء) وأطلق عليه اسم نيوكلين والذي سمي فيما بعد د.ن.أ وتبعه بعد ذلك العالم كوسيل بفصل الاحماض النووية من شريط الحمض النووي.

استمرت الأبحاث حتى منتصف القرن التاسع عشر في توصيف الحمض النووي حتى استطاع العالمان جيمس واتسون وفرانسيس كريك في تحديد الشكل الحلزوني للحمض النووي عام 1953م والتي تعتبر نقلة نوعية في تاريخ الطب الوراثي.

التقى العالمان تيجو وليفان في السويد وعملا معـــــــــا لسنين طويلة، ورغم الخلافات التي تروى عن علاقة العالمين المخضرمين الا انهما توجا عملهما أخيرا عام 1956 بتحديد عدد الكروموسومات في الانسان ب 46 كروموسوما.

في عام 1977م اكتشفت طريقة فحص تسلسل الحمض النووي بعمل كل من والتر جلبرت وفردريك سانجر وهي قفزة كبيرة تسجل لهما في تاريخ علم الوراثة وقد سميت هذه التقنية بطريقة سنجر والتي لازالت تستعل الى يومنا هذا في التشخيص والابحاث.

بعد هذا الاكتشاف تسارعت التقنية في فحص الحمض النووي بطرق أسرع وبتشغيل الاي حتى بدأت فكرة مشروع الجينوم البشري عام 1990م والذي انتهى بنشره عام 2003 م وقد ساهم هذا المشروع في فك تسلسل الاف من الجينات البشرية مما جعل العملية أرخص وأسرع بطريقة مذهلة. وقد ساهم هذا الاكتشاف في وضع بيانات من جميع انحاء العالم مما جعله أساسا في كثير من المجالات المختصة بالوراثة ومنها التشخصية والبحثية والطب الشرعي وغيرها.

اما تاريخ التشخيص السريري والاكلينيكي والتطور البحثي في الطب الوراثي فكان موازيا للتطور التقني لتشخيص الامراض الوراثية.

كان التدريب في تخصص الوراثة يقوم على برامج خاصة حتى تأسيس الكلية الكندية للوراثة الطبية عام 1975 م وبعدها الكلية الامريكية للوراثة الطبية عام 1991 م واللتان تشرفان على تدريب الأطباء والباحثين للتخصص

في فروع مختلفة من الوراثة ومنها التدريب على الوراثة السريرية للأطباء والتدريب المختبري لمجموعة من التخصصات الدقيقة مثل الكروموسومات او التشخيص الجزيئي للأمراض، او امراض التمثيل الغذائي وغيرها. وصاحب هذا التطور مؤتمرات عالمية تقام سنويا ويحضرها أكثر من عشرين ألف متخصص من كل دول العالم.

ان اول عيادة للإرشاد الوراثي أسست في أوروبا في مستشفى اورماند ستريت عام 1946 م حيث تطور هذا الفرع من الطب الوراثي لتأسيس برامج للتدريب والزمالة والخدمات الوقائية في كثير من دول العالم.

ان الباحث في علوم الوراثة الطبية سيجد معلومات وقواعد بيانات هائلة سواء على الصعيد التشخيصي او البحثي وبرامج تساعد على الوصول الى تشخيـــــــــص المرض الى مراحل لا تصدق من الذكاء الاصطناعي.

اما التسارع في وجود علاج للأمراض الوراثية فان هذا السنوات هي شاهد على تطور الطب الوراثي حيث ان الأبحاث تجري على قدم وساق فيما يعرف بالعلاج الجيني والتي ستكون بمشيئة الله هي العلاج الفعال لكثير من الامراض الوراثية.

وراثيات
مجلة فصلية طبية

SSMG
الجمعية السعودية للطب الوراثي
Saudi Society of Medical Genetics