



فهرس العدد

- ٢ _____ كلمة افتتاحية العدد (د. عزيزة مشيبة)
- ٢ _____ عندي مرض نادر (د. عبدالله الهاشم)
- ٥ _____ مستقبل الطب: العلاج الجيني من الخيال إلى الواقع (ا.د. ملاك الثقفي)
- ٩ _____ هل الصمم مشكلة وراثية؟ (د. سميرة سقطي)
- ١٣ _____ التوحد (د مريم العيسى)
- ١٨ _____ العلاج الجيني: أنواعه وتطبيقاته (د. هاني الافغاني)
- ٢٣ _____ مسك الختام: الجمعية السعودية للطب الوراثي (أ. د. زهير عبدالله رهيبي)

أعضاء المجلة

د. عزيزة مفرح مشيبة

استشارية أمراض الأطفال
وأعراض الوراثة

د. زهير عبد الله رهيبي

استشاري أمراض الأطفال
وأعراض الوراثة

د. أمل محمد الهاشم

استشارية أمراض الأطفال
وأعراض الوراثة

د. سهى طاشكندي

استشارية علم الوراثة الخلوي

د. سميرة سقطي

استشارية أمراض الأطفال
وأعراض الوراثة

د. روضة أحمد سنبل

استشارية أمراض الأطفال
وأعراض الوراثة

أ. منيرة الشهري

مستشار وراثي
وباحثة في تقنيات الجينوم

د. مريم محمد العيسى

أستاذ مساعد وراثة جزيئية
معلوماتية وراثية وهندسة جينية

د. عبيد محمد البليم

أستاذ مساعد تخصص وراثة
جزيئية



مقدمة العدد

الحمد لله والصلاة والسلام على رسول الله سيدنا محمد صلى الله عليه وسلم على آله وصحبه أجمعين.

أما بعد،

أعزائنا القراء اهلا وسهلا مجددا بكم في العدد السابع من مجلة وراثيات. في هذا العدد سنتحدث عن مواضيع عدة تتعلق بمفهوم مهم جدا وقاعدة أساسية يرتكز عليها الطب الوراثي ألا وهي: الوقاية.

الوقاية والتي هي أحد اهم الاهداف التي وضعتها حكومتنا الرشيدة ضمن أهداف رؤية ٢٠٣٠ ممثلة في برنامج تحول القطاع الصحي والذي يضع الوقاية من الأمراض أحد ركائزه الأساسية. ثم إن المتفكر في الموضوع لا يخفى عليه جذور هذا المبدأ المتأصلة في ديننا الاسلامي الحنيف حيث أمرنا بأخذ الاحتياطات اللازمة قبل وقوع المرض واتخاذ الأسباب الوقائية منه، قال تعالى: «ولا تلقوا بأيديكم إلى التهلكة وأحسنوا»

(وراثيات) ستشرح بشكل تفصيلي طرق حديثة للوقاية من الأمراض الوراثية كاستخدام العلاج الجيني وهو نوع من العلاج يعدل الجينوم في خلايا معينة لعلاج أو الوقاية من حالة جينية أو مرض. وغيرها من الطرق الحديثة والتي تجعلنا أكثر تفاعلاً وتطلعا لتطور العلم الوراثي السريع والواعد.

(وراثيات) تشير الى انواع العلاج الجيني و تطبيقاته كما تناقش أهم الأمراض النادرة مثل مرض الصمم و مرض التوحد.

أعزائنا ندعوكم لمساعدتنا في نشر الثقافة عن الأمراض الوراثية بمشاركة هذا العدد وما سبقه من الأعداد وكما نرحب بمشاركاتكم وملاحظاتكم عبر وسائل التواصل معنا: <https://ssmg.org.sa>

تويتر وانستقرام: @SSMG_genetic

د. عزيزة مشيبة

استشارية وراثية اكلينيكية

نائب رئيس تحرير المجلة

أنا عندي مرض نادر



عندي مرض نادر

أنا عندي مرض نادر..
على الأرجح أنك قطعت الانترنت بحثا عنه..
وعن العلاج الخاص به الذي لا يتوافر إلا بشق الأنفس، إذا كان موجودا .
ومررت بمراحل الإنكار ، والصدمة ثم المقايضة ثم القبول بالمرض. هذه هي المشكلة الداخلية.
وتنقلت بين الدكاترة والمستشفيات حتى وصلت للتشخيص الصحيح. هذه هي المشكلة الخارجية.
قد تشعر بأن المجتمع خانك، وأنت وحيد في مواجهة هذا المرض المزمن. وهذه هي المشكلة الفلسفية.
هذه الوسواس التي تدور في عقلك، لها حل، وهناك أمل..
وهناك فرق طبية تبحث بالضبط عما تبحث عنه، قد تكون هناك حواجز اللغة لكنها تزول بسرعة.
وحواجز المكان كذلك .
هناك طرق عدة للوصول إلى الدعم ، وأولها أن تتعرف على العلاج، بتفاصيله.
بكمية المضاعفات والآثار الجانبية المصاحبة له،
ستجد في الانترنت مجموعات دعم . شاركهم واستفد من طرائقهم في دعمك.

لا تتوقع أن يفهم الطبيب المعالج مرضك من وجهة نظرك، فالأطباء تعلموا أكثر ما تعلموا على الأمراض الشائعة. سيكتبون لك ورقة ويذهبون يفتشون عن قسط من الراحة، فهم فئة منهكة بشكل عام، ويمشون في الممرات يحملون أكواب القهوة في أيديهم.
ومرضك ليس شائعا، وعلى الأرجح علاجه مكلف وجلب العلاج قد يتصف بمصاعب جمة. وإلا لكان قد تم حله من زمن في أقرب مستوصف.
وهنا يكون دور الأمل، والعلاج الجيني، ودورك كمريض أو قريب لمريض.



قد جربوا هذا العلاج على فئران تجارب ونجح
- هل هذا معناه أن العلاج جاهز؟
لكن دورك أن تتضمن لمجموعات التجربة البشرية، وتساهم بشكل متقدم
في علاج البشرية في هذا المرض النادر.
سأستعرض بعض الأمراض في المقالات القادمة وعلاجاتها الجينية
المتقدمة، وما هو دورك بالضبط كمريض.
وقبل ذلك نتذكر حديث النبي صلى الله عليه وسلم : « ما أنزل الله داء،
إلا أنزل له شفاء» رواه البخاري
دمتم بود .



مستقبل الطب: العلاج الجيني من الخيال إلى الواقع



العلاج الجيني من الخيال إلى الواقع

في عالم الطب الجينومي الذي يتطور بسرعة، يبرز العلاج الجيني كرمز للأمل والابتكار. هذا النهج المتطور، الذي يركز على تعديل الجينات لمكافحة الأمراض أو الوقاية منها، شهد تقدماً سريعاً في السنوات الأخيرة. مع إمكانيته لمعالجة مجموعة واسعة من الأمراض الوراثية أو الأمراض المعقدة مثل السرطان، يعيد العلاج الجيني تشكيل فهمنا لإمكانيات العلاج.

تطورات كبيرة شهدها عالم العلاج الجيني وتقنيات تحرير الجينوم، وهي تُناقش بشكل متزايد في الأخبار والأدبيات الطبية. لكن، ما هي هذه التقنيات بالضبط؟

هناك الآلاف من الحالات الجينية النادرة، والعديد منها ناتج عن طفرات في جينات مفردة. تسمح التقنيات الحديثة بمعالجة بعض هذه الحالات الجينية من المصدر، إما عن طريق توفير نسخة غير مرضية من الجين أو عن طريق تعديل النسخة المرضية القائمة. هذه التقنيات في العلاج الجيني وتحرير الجينوم تحدث ثورة في معالجة بعض هذه الحالات الجينية الفردية.

ما هو العلاج الجيني؟

العلاج الجيني هو نوع من العلاج يعدل الجينوم في خلايا معينة لعلاج أو الوقاية من حالة جينية أو مرض.

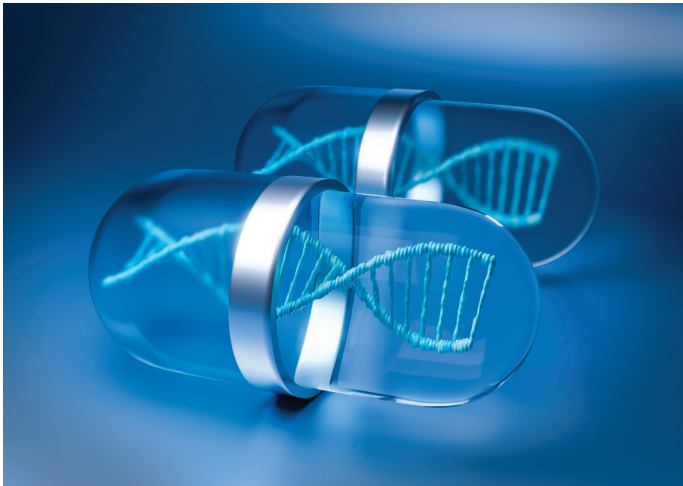
إحدى الصعوبات هي أن الجينومات الفيروسية عموماً أصغر من بعض الجينات البشرية، مما يعني أن الحزمة الفيروسية لا تستطيع استيعاب الجينات البشرية الأطول، والتي يمكن أن تصل إلى آلاف الكيلوباز في الطول. علاوة على ذلك، يمكن للعديد من الفيروسات أن تدمج مادتها الجينية في الحمض النووي للمضيف في مواقع عشوائية تقريباً. إذا حدث ذلك، يمكن أن يعطل هذا الأمر جينات غير مستهدفة، مما قد يسبب ضرراً للمريض. هذه القضية تمثل تحدياً كبيراً في العلاج الجيني، حيث يتطلب الأمر دقة عالية لضمان سلامة المريض.

هناك عدة طرق لإجراء العلاج الجيني. إحدى الطرق الشائعة هي استخدام نظام توصيل فيروسي يسمى الفيكتور الفيروسي. يقوم هذا النوع من العلاج الجيني بتوصيل نسخة فعالة من جين واحد إلى خلايا عضو أو نسيج مستهدف. يعمل عن طريق تغليف جين فعال داخل فيروس، مثل الفيروس المرتبط بالأدينو أو اللينتيفيروس، ثم يقوم الفيروس بتوصيل الجين المغلف إلى الجينوم الخاص بالمريض.

من ناحية أخرى، تقنيات تحرير الجينوم مثل **CRISPR** توفر مرونة أكبر ودقة أعلى في تعديل الجينات **CRISPR**، التي تعتبر واحدة من أحدث الابتكارات في مجال العلاج الجيني، تسمح بإجراء تغييرات دقيقة ومحددة على الجينوم، وذلك بتعديل أو تعطيل جينات معينة دون الحاجة لإدخال جينات خارجية.

حقق العلاج الجيني تقدماً كبيراً في معالجة الاضطرابات الجينية الوراثية. أصبح بالإمكان الآن معالجة حالات مثل ضمور العضلات الشوكي وأشكال معينة من العمى الوراثي، التي كانت في السابق تعتبر لا يمكن علاجها. على سبيل المثال، يُعد **Luxturna** علاجاً رائداً لمرض شبكية العين الوراثي الذي يمكن أن يستعيد الرؤية. وبالمثل، توفر علاجات مثل **Zolgensma** علاجات تغيير حياة المرضى لضمور العضلات الشوكي، مما يبرز قوة العلاج الجيني في تغيير مسار الأمراض الوراثية.

على الرغم من أن هذا النوع من العلاج الجيني حقق العديد من النجاحات - حيث يوجد الآن عدة علاجات جينية من هذا النوع متاحة للمرضى - إلا أن هناك قيوداً.



تقنيات تحرير الجينات: تكنولوجيا CRISPR- Cas9 وما بعدها

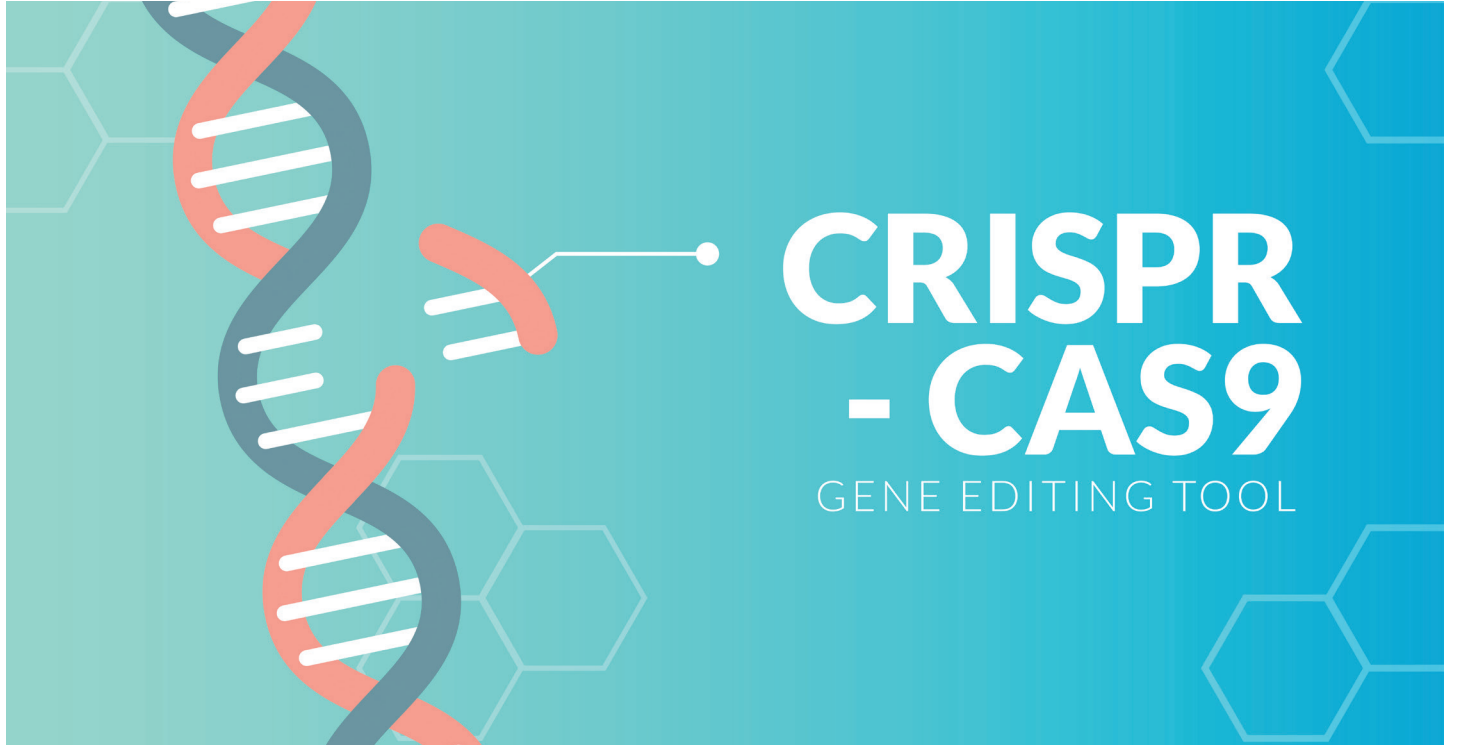
أحد أهم التطورات في مجال العلاج الجيني هو ظهور وتحسين تقنية CRISPR-Cas9 ، هذه الأداة الثورية لتحرير الجينات قد جعلت من الممكن تعديل الحمض النووي (DNA) بدقة وكفاءة، مما فتح عصراً جديداً في الطب الجيني. تسمح قدرة CRISPR على استهداف تسلسلات جينية محددة بدقة غير مسبوقة في العلاج الجيني، مما يقلل من خطر الآثار الجانبية وراء CRISPR Cas9. يتم استكشاف إصدارات جديدة مثل CRISPR-Cas12 و CRISPR-Cas13 لقدراتها الفريدة في استهداف جوانب مختلفة من الجينوم RNAg، مما يفتح مجالات جديدة للعلاج.

ما هو تحرير الجينوم؟

تحرير الجينوم هو نوع من العلاج الجيني يشمل إجراء تغييرات مستهدفة ومتعمدة في منطقة محددة من الجينوم. يمكن أن يتضمن ذلك إدخال، حذف، استبدال أو تعديل تسلسل الحمض النووي DNA ، ويمكن إجراء تحرير الجينوم خارج الجسم في المختبر (في المختبر أو *in vitro*)، أو داخل الخلايا لإعادة إدخالها في كائن حي (خارج الجسم أو *ex vivo*)، أو في الكائن الحي نفسه (داخل الجسم أو *in vivo*).

العلاجات التي تم تطويرها باستخدام تقنيات تحرير الجينوم تُعرف أحياناً بعلاجات تحرير الجينوم أو علاجات CRISPR و تشترك جميع هذه العلاجات في هدف العلاج الجيني - وهو علاج الاضطرابات الجينية الفردية - لكنها تستخدم نهج تحرير الجينوم لتعديل تسلسل الجينوم الأصلي بدلاً من توفير نسخة جديدة من الجين.

خارج العيادة، لتحرير الجينوم تطبيقات في البحث العلمي، مثل تعطيل الجينات الفعالة في الخلايا المزروعة في المختبر أو الكائنات النموذجية. يقوم الباحثون غالباً بهذا لفهم وظيفة جين معين من خلال مراقبة ما يحدث للخلية أو الكائن الحي عندما يتم "إيقاف" الجين المعني. جعلت إدخال طرق CRISPR/Cas تحرير الجينوم أكثر بأسعار معقولة وسهلة الاستخدام في المختبرات.



تعديل القاعدة هو نوع من تحرير الجينوم - وهي طريقة لإجراء تغييرات مستهدفة على تسلسل قطعة من الحمض النووي

غالبا يشير **CRISPR** إلى طرق تحرير الجينوم التي تستخدم جزيئة RNA دليلية من **CRISPR** للعثور على هدفها. **CRISPR** هو اختصار يعني "تكرارات قصيرة متباعدة بانتظام متشابهة"، وهي تصف الأنماط الملاحظة في الحمض النووي البكتيري التي تشفر لجزيئات RNA دليلية تستهدف تسلسلات الحمض النووي المحددة. تقترن هذه الجزيئات الدليلية مع بروتين مرتبط بـ **CRISPR (Cas)**، الذي يقطع الحمض النووي عندما يجد RNA الدليلي. تم استخدام هذه الجزيئات البكتيرية من قبل العلماء لإنشاء تقنية تحرير الجينوم المبنية على **CRISPR**.

أكثر أنواع **CRISPR** شيوعاً، **CRISPR/CAS9** يتكون من RNA دليلي معدل لاستهداف تسلسل DNA معين بالإضافة إلى **Cas9** الذي يقطع كلا الخيطين من الحمض النووي بمجرد العثور على هدفه. يسمح الانقطاع المنشأ في الحمض النووي بإضافة أو إزالة الحمض النووي في موقع الهدف؛ بشكل مريح، ستصلح آليات الإصلاح الذاتي للخلية الانقطاعات.

يستخدم تعديل القاعدة RNA دليلي **CRISPR** لربط تسلسل هدفه، ولكن بدلاً من قطع خيط الحمض النووي، يغير كيميائياً إحدى حروف قاعدة الحمض النووي إلى أخرى. لذا، يعتبر تعديل القاعدة جزءاً من عائلة **CRISPR** لتحرير الجينوم، ولكنه لا يعمل بطريقة "القص واللصق" المرتبطة أكثر بـ **CRISPR/Cas9**.

أمثلة ملهمة حديثه على تطبيقات التحرير الجيني

١. في نوفمبر ٢٠٢٣ حصلت شركتا **Vertex** و **CRISPR Therapeutics** على تصريح في المملكة المتحدة لاستخدام علاجهما **CASGEVY™ (exagamglogene autotemcel)** لمرضى فقر الدم المنجلي وفقر الدم البيتا ثلاثي. هذا اول علاج يستخدم تقنية **CRISPR** في العالم يحصل على مثل هذا الاعتماد ويُمثل خطوة كبيرة في تحسين الصحة البشرية عبر العلاج الجيني.

٢. وكذلك في سبتمبر ٢٠٢٣ نُشرت في مجلة **NEJM** دراسة هي الاولى من نوعها تناولت استخدام تقنية تحرير القاعدة الجينية في علاج سرطان الدم الليمفاوي التائي الحاد لدى الأطفال. هذا النهج يظهر كيف يمكن لتعديل الجينات أن يقدم علاجات فعالة وموجهة للأطفال المصابين بأنواع معينة من السرطان.

٣. في يوليو ٢٠٢٢، أصبح مريض في نيوزيلندا أول من تلقى علاج جيني بتعديل القاعدة داخل الجسم كجزء من تجربة سريرية تهدف إلى تعطيل جين **PCSK9** في خلايا الكبد بشكل دائم. يسبب هذا الجين مستويات عالية من الكوليسترول البروتين الدهني منخفض الكثافة في بعض الأشخاص، مما يؤدي مع مرور الوقت إلى انسداد الشرايين ويمكن أن يؤدي إلى النوبات القلبية والسكتات الدماغية. تم تطوير العلاج، المعروف باسم **VERVE-١٠١**، بواسطة شركة التكنولوجيا الحيوية **Verve Therapeutics**.



التحديات وأفاق المستقبل

على الرغم من الفرص الكبيرة التي يقدمها العلاج الجيني أو التحرير الجيني، يواجه هذا المجال تحديات تشمل ضمان الأمان والفعالية على المدى الطويل ومواجهة التحديات الأخلاقية والتنظيمية. لكن، الابتكارات المستمرة في هذا المجال تبشر بإمكانية تطوير علاجات ثورية يمكن أن تغير مجرى الأمراض الخطيرة والمزمنة.

يمثل العلاج الجيني مجالاً مثيراً وواعداً في الطب الحيوي، وهو يقف على أعتاب عصر جديد من الاكتشافات الطبية التي تعد بتغيير مجرى علاج العديد من الأمراض. مع التطور المستمر لهذه التقنيات، نحن نتطلع إلى مستقبل يمكن فيه مواجهة الأمراض الأكثر تعقيداً بحلول علاجية مبتكرة وفعالة.

هل الصمم مشكلة وراثية؟



د. سميرة سقطي

هل الصمم مشكلة وراثية؟

الأمراض الوراثية تظهر بأنواع مختلفة كثيرة منها الاستقلابية، العصبية، والقلبية، والمتلازمات والتشوهات الخلقية.

بعض هذه الحالات يقدر لها الوفاة في فترة الطفولة أو تعيش بمشاكل جسدية وعقلية وتتردد كثيراً على المستشفيات لتعدد المشاكل الصحية المصاحبة ثم تحال إلى طبيب الوراثة والاسترشاد الوراثي للتشخيص.

الأبجدية العربية بلغة الإشارة

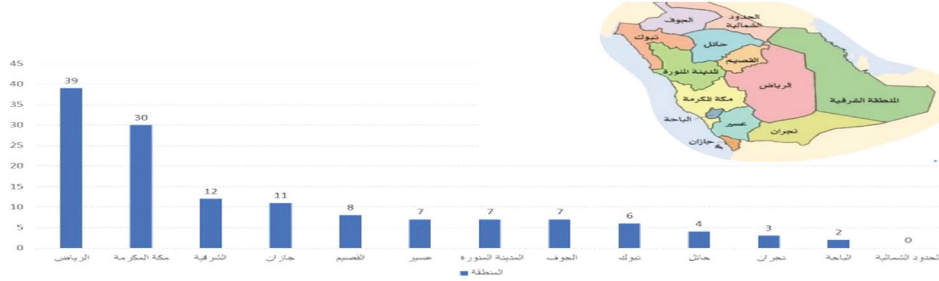


وما لاحظته من خلال خبراتي وعملي وأبحاثي في مجال الوراثة لمدة ٢٧ سنة أن الصمم يوجد في كثير من العوائل ويتكرر في أكثر من فرد في العائلة. لكن تظل العائلة في سكون لاعتباره خلقة طبيعية ولا تفكر بأنه قد يكون مرض وراثي. لذا نجد أن معظم العوائل قد يكون لها طفلين أو أكثر مصابين بالصمم وتتعايش الأسرة معهم بلغة الإشارة أو زراعة القوقعة، ويكون طبيب السمعيات والتخاطب يتابع معهم وهذا هو الحل. وإذا أنجبت الأسرة طفلاً آخر أصم يبحثون عن الحل نفسه ولا تفكر الأسرة أن تكرر هذه المشكلة هو مرض وراثي. لأن العائلة والأجيال السابقة لا يعانون من الصمم وبهذا يتم استبعاد أن المرض وراثي لأن المعروف عند الكثير أن الوراثة لا بد أن تكون مصاحبة لأب أو أم مصابين بالصمم أو يكون الصمم موجود في الأجداد وينتقل إلى الأبناء ولا يتوقع أبداً أن الوراثة هذه من نمط الوراثة المتنحية: والتي يكون الأبوين سليمين سمعياً، ولكن يظهر الصمم في الأطفال. وفي معظم هذه الحالات يكون الأب والأم تربطهم قرابة. أما السبب الآخر هو أن أطباء السمعيات في معظم المستشفيات لا يقومون بتحويل الحالة للاسترشاد الوراثي إلا نادراً لذلك معظم العوائل لا تعلم بأهمية المستشار الوراثي وخطط الإنجاب. ونجد توجه أصحاب الصمم إلى السمعيات وزراعة القوقعة كحل، ولكن يبقى الإنجاب مستمر فيبقى المرض مستمر وتزداد حالات الصمم. وأيضاً قلة الوعي بكيفية التوارث هو أحد الأسباب وخاصة في زواج الأقارب.

ومن خلال أبحاثي في مجال الكشف عن الجينات الوراثية للصمم الوراثي في مجتمعنا السعودي بالتعاون مع مركز التميز لبحوث الجينوم الطبية في جامعة الملك عبد العزيز بجدة ومستشفى الملك فيصل التخصصي بالرياض ومستشفى الملك فهد العام بجدة منذ عام ٢٠٠٩ تم اكتشاف جينات عديدة ومن أهمها جين (تي إم سي) (١ وجين) (متلازمة أشر) وهي أكثر المتلازمات انتشاراً في المجتمع السعودي. وفي جامعة طيبة في المدينة المنورة اكتشف أن (اوتف جين) هو أيضاً من الأكثر انتشاراً في مجتمعنا السعودي. وبعد نتائج هذه الأبحاث واكتشاف العديد من الجينات كان لا بد من نشر أهمية التشخيص الجيني للصمم الوراثي. ولقد عملت عدد من المحاضرات التثقيفية عن طريق اليوتيوب والزوم، وتمت مناقشة العديد من مشاكل الصمم التي تواجه العوائل من خلال اشتراكي في الواتس اب مع مجموعة زراعة القوقعة وبلغ عدد أعضاء المجموعة ٤٠٠ عائلة منهم آباء و أمهات ومنهم متخصصين في مجال القوقعة.



فكرت بعد ذلك بعمل استبيان معهم لأعرف مدى حجم انتشار الصمم في مجتمعنا ومدى معرفة المجتمع بالجينات اشترك في الاستبيان ١٣٦ شخص من جميع مناطق المملكة واكثر المناطق المشتركة في الاستبيان هي منطقة الرياض.



نوع القرابة :

3. هل هناك قرابة بين الأب والأم .

[More Details](#)

لا يوجد	17
ابناء عمومة مباشرين	52
ابناء خالة مباشرين	35
قرابة من بعيد	25
Other	7



١٢ عائلة تربط الزوجين قرابه بنسبة ٨٢٪

وهما سليمين ولديهم أطفال مصابين بالصمم، أي أن لديهم صمم متنحي عائلة واحدة وجد فيها لدى الأب صمم ووثها لابنه (أي صمم سائد)

٧١ عائلة لم يتزوجوا من الأقرباء والوالدين سالمين ولديهم فقط طفل واحد اصم غير معروف السبب لعدم عمل أي تحاليل

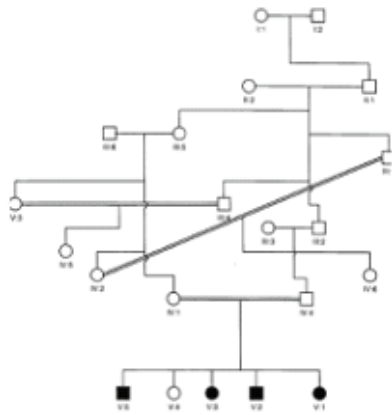
هل كان هناك عوائل اخرى مصابه بالصمم ؟

أكثر من ٦٢٪ من العوائل لديهم أطفال مصابين بالصمم والأبوين سليمين وتربطهم قرابة و لم يكن أحد في العائلة تماما من الأقارب إلى رابع جد لديهم صمم .. أي أن الصمم الوراثي بدء من هنا و الأجيال السابقة لم يظهر فيهم الصمم



من أين بدأت الوراثة ؟

كما هو موضح في رسم شجرة العائلة، الصمم لم يظهر عند أحد من الأباء أو الأعمام أو الخيلان أو الأجداد فمن أين ظهر الصمم الوراثي ؟
يفسر بأن الوراثة بدأت عندما كان الابوين حاملين للمرض واجتمعت المورثتين المسببة للصمم عند الاطفال و لم تظهر في جميع أفراد العائلة المذكورين سابقا لأنه لم تجتمع مورثتين لنفس طفرة الصمم
أما الأجداد و الأباء كانوا يحملون الطفرات لمورثة واحدة فقط و تكرر الصمم في الأسرة يدعم بأنها وراثية فالأسباب الغير وراثية لا تكرر في الأسرة في كل مرة.





هل تعلمون بفحص الجينات ؟

كان ٦١٪ من المشاركين في الاستبيان، لم يكن لهم علم بوجود فحص الجينات. وهي نسبة كبيرة تدل على قلة وعي المجتمع

هل تعلمون عن وجود فحص الجينات للصمم ؟

[More Details](#)

نعم	53
لا	83



13. ما هو السبب لعدم عمل فحص الجينات ؟

[More Details](#)

عدم العلم	64
عدم توفر الفحص مجاناً	24
بسبب غلاء السعر	10
عدم الرغبة	14
Other	12



ماهو السبب لعدم فحص الجينات ؟

كان لعدم العلم بالفحص الجيني أو لعدم وجود الفحص مجاناً أو بسبب غلاء السعر أو لعدم الرغبة في عمل الفحص

11. هل تم عمل فحص جينات للأطفال المصابين بالصمم ؟

[More Details](#)

نعم	24
لا	108
Other	4



عدد العوائل التي تم فحص الجين الوراثي لهم

١٧٪ من المشاركين تم فحص الجينات لهم

هل تم ظهور نتائج الفحص للجينات ؟

يوجد عدد كبير من الأشخاص تم عمل فحص الجينات لهم ومرت سنوات طويلة والى الان لم تظهر النتائج ومع التقدم السريع في التقنية الجزيئية للكشف عن الكثير من الأمراض الوراثية، لاتزال بعض النتائج الوراثية للصمم لم تظهر حتى الآن... لعدم اكتشاف الطفرة المسببة للصمم على الرغم من وضوح الصمم للأشخاص إكلينيكياً لكن عدم ظهور الطفرات الوراثية في النتائج الوراثية لا يعني أن الصمم غير مورث فقد تكون الطفرات الوراثية لم تكتشف بعد أو تحتاج إلى تقنيات أحدث في التشخيص. مثل فحص الاكسوم الكامل وكذلك فحص الجينوم الكامل.

الخلاصة :

فحص الجينات مهم جدا

-عند الرغبة بالزواج من الأقارب ينصح بإجراء فحص الجينات الوراثية للصمم قبل الزواج وخاصة من لديهم صمم من كلا الطرفين.
-إذا كان الشريكين حاملين لطفرة جينات الصمم الوراثي ينصح بعدم الاقتران وتوضيح لهم أن نسبه ولادة طفل مصاب بالصمم هي ٢٥٪ والقرار لهما .

-إذا كان أحد الوالدين أو كلاهما لديه طفرات جينية وراثية معروفة أو كان لديهم أطفال مصابون مسبقاً وتم تحديد الطفرة الوراثية للصمم تستخدم تقنية الفحص الجيني الوراثي قبل انغراس الأجنة وهو ما يعرف بطفل الأنابيب حيث يؤخذ من الزوجين نطف حيوانات منوية وبويضات وتلقح في المختبر ثم تحض البويضة الملقحة جينياً، ومن ثم يتم اختيار البويضات السليمة وتغرس في الرحم.

التوصيات والنظرة المستقبلية :

-العلاج الجيني لبعض الطفرات الوراثية كان حلم وقد تحقق. حيث اعلن في نوفمبر ٢٠٢٣ عن نجاح أول حالة في الصين. لذلك كان لابد لنا من الاهتمام الكبير لمعرفة نوع الطفرات المسببة للصمم حتى نصل إلى العلاج.
-التعاون المشترك بين الجمعية السعودية للوراثة والجمعية السعودية للإعاقة السمعية والهيئة العامة للإحصاء لمعرفة العدد الحقيقي للصمم والذي كان اخر إحصائية للهيئة العامة للإحصاء ٢٠١٧ هو ٢٢٩٥٤١ أضم. للتعرف على حجم المشكلة وكيفية الحد منها .
-مواصلة الأبحاث والكشف عن الطفرات والجينات باستخدام التقنية الحديثة حتى تتمكن من كشف معظم هذه الطفرات والجينات التي لم تكتشف بعد .

-التعاون بين مراكز السمعيات والوراثة للعمل على تفعيل الفحص الوراثي وبالتالي تسجيل أهم الجينات والطفرات حتى يتمكن من إدراج هذه الجينات تحت فحص ما قبل الزواج حتى يتمكن من الحد من انتشار الصمم الوراثي والله المستعان.

د. سميرة سقطي

طبيبة أطفال تخصص أمراض وراثية
وعضوة في جمعية الإعاقة السمعية

التوحد

AUTISM



د. مريم العيسى

التوحد

التعريف :

عندما تم التعرف على مريض التوحد لأول مرة، كان العلماء يعتقدون بأنه مرضاً بيئياً، ولكن عقوداً من الأبحاث المستمرة كشفت بأن التوحد هو حالة وراثية متباينة ومعقدة للغاية، وقد تنتج بفعل تفاعلات معقدة بين مجموعة من المتغيرات الجينية والتي تخلق طيفا لهذا المرض تتفاوت فيه الأعراض من شخص الي اخر الا انه تم اكتشاف بعض المتغيرات المفردة التي تعمل على تكوين المرض يعتبر التوحد أحد أكثر اضطرابات النمو العصبي انتشاراً، حيث يصيب ما يُقدَّر بنحو طفل من كل ٥٩ طفلاً.



- التوحد طيف، فكل شخص توحد يختلف عن شخص توحد آخر، لذلك نجد أن بعض الأشخاص مُستقلين، وقد يحتاجون إلى القليل من الدعم أو لا يحتاجون إليه بتاتا. بينما البعض الآخر قد يحتاجون إلى مساعدة من أحد الوالدين أو الى مساعدة مقدمي الرعاية بشكل يومي مُستمر.
- هناك أشخاص يواجهون صعوبة في التخاطب والتواصل مع الآخرين، بينما بعضهم يجد صعوبة في فهم أفكار ومشاعر المحيطين به. قد يجد بعضهم أن الأضواء الساطعة أو الأصوات الصاخبة مُرهقه أو غير مُريحه، لذلك قد لا ينسجمون مع الآخرين في المناسبات الاجتماعية غير المألوفة لهم بسهولة. قد يستغرق الشخص التوحد وقتاً أطول لفهم المعلومات، أو قد يقوم بالتفكير أو فعل بعض التصرفات مراراً وتكراراً لمدة ليست بالقصيرة.



- عندما يتم تشخيص شخص ما بالتوحد، فإن ذلك لا يعني أنه مريض، وإنما أن عقل هذا الشخص يعمل بطريقة مختلفة ومُميزه عمّن حوله حيث يفهم الامور بلغتها ومفهومه الخاص. تتفاوت مستويات الذكاء للشخص التوحد، فقد تتراوح من ذكاء أعلى من المتوسط إلى معتدل، وقد يعاني بعضهم من صعوبات في التعلم وهم الأشخاص الذين يجدون صعوبة في الاعتناء بأنفسهم.

الخصائص والاعراض :



أهم طرق التشخيص :

التحليل الوراثية :

لا يوجد قاعدة توريث محدد للتوحد وغالبا ما تكون المتغيرات الجينية المرتبطة فيه طفرات مستحدثة سواء بالبيضة او الحيوان المنوي او نشأت اثناء التخصيب. حيث انها لا توجد بالام ولا الاب الا ان عوامل وراثية اخرى ترتبط بالسلوك تورث من الام والاب تشكل طيف المرض الذي يتباين فيه طفل عن غيره. و حاليا توجد قواعد بيانات لأكثر المتغيرات المرتبطة بالتوحد شيوعا وتستخدم لتشخيص المرض وان من أكثر المتغيرات شيوعا هي **Copy number variation** وهي تكرار عددي لمتسلسل وراثي معين. تشكل هذه المتغيرات لوحدها المرض او ترتبط مع غيرها لتكوينه.



التشخيص السريري :

يعتمد الأطباء على تاريخ وسلوك الطفل خلال مراحل نموّه. يمكن اكتشاف سمات التوحد في مرحلة الطفولة المبكرة (خلال السنة الأولى والنصف من العمر حتى عمر السنتين)، ولكنه قد يتأخر التشخيص أحيانا حتى يصبح الشخص مراهق أو بالغ، مما يؤخر الحصول على الدعم في سن مبكر. هناك بعض الوسائل الحديثة للكشف عن الجينات المسببة للتوحد، ولكنها مكلفة والطريق إلى تطبيقها سريريا في التشخيص والتحكم بالمرض لا يزال طويلاً.



العلاج:



التوحد ليس حاله طبيه تستدعي العلاج، ولكن الاستعانة ببعض الدعم أو بعض الأدوية سيجعل حياة الفرد أسهل وأفضل. تقديم الدعم فيما يخص تحسين مهارات التواصل والسلوك الاجتماعي سيضمن للفرد جودة حياة أفضل.

يهتم الطب الحديث بما يعرف بالعلاج الجيني، والذي يُعتَقَد بأنه سيكون ثورة في حال توصل العلماء للطريقة الصحيحة لتطبيقه، خصوصاً للمتغير المفرد المسبب للمرض وذلك كون التوحد حالة وراثية معقدة ومتباينة.

كما ان فكرة ال **Gene replacement therapy** مطروحة بشكر كبير حيث يتم اصلاح المسار البيولوجي المتاثر المسبب والمرتبط بالمرض وتصحيحه الي وضعه الطبيعي من خلال معرفة المسارات المتاثرة واعادتها الي وضعها الطبيعي باستخدام العلاجات الجينية الحديثه او الدوية المصححه .

أهم المقترحات بعد التشخيص الأولي:

• متابعة نموّ الطفل من عدة نواحي وتشمل:

- اللعب
- التعلم
- التحدث
- التعامل
- الحركة.

• فحص النّمّو السلوكي للطفل من عدة نواحي وتشمل:

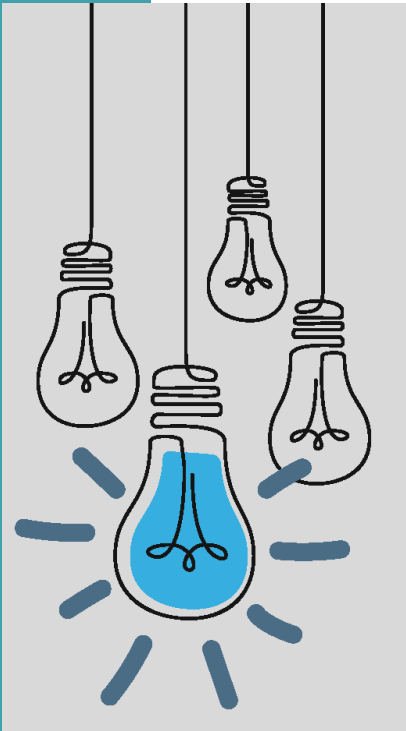
- نمو الطفل اللغوي
- الحركي
- الفكري
- السلوكي - العاطفي.

• التقييم التّنمويّ الشامل مع مختصّ متدرب، مثل:

- طبيب الأطفال.
- أخصائي علم نفس الطفل.
- أخصائي أمراض النطق والتخاطب.
- أخصائي العلاج الوظيفي.

د. مريم العيسي

أستاذ مساعد وراثية جزيئية
معلوماتية وراثية و هندسة جينية



العلاج الجيني أنواعه و تطبيقاته



العلاج الجيني: أنواعه وتطبيقاته

العلاج الجيني

هو نهج طبي يعتمد على تعديل المواد الوراثية للشخص لعلاج الأمراض أو الوقاية منها. الهدف من العلاج الجيني هو إدخال أو إزالة أو تعديل جينات محددة داخل خلايا الشخص لتصحيح الاضطرابات الجينية، أو تعزيز قدرة الجسم على مكافحة تلك الأمراض.

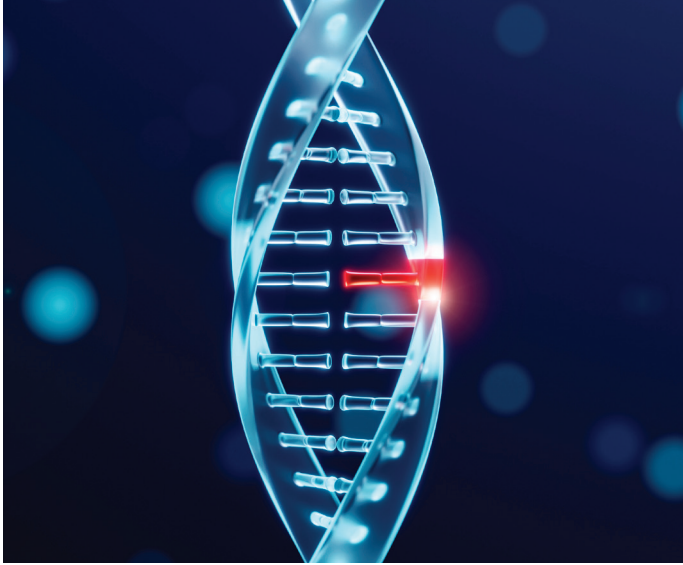
هناك العديد من التقنيات المستخدمة في العلاج الجيني، ولكن النهج الأكثر شيوعاً يعتمد على إدخال جين وظيفي في خلايا المريض. ويمكن تحقيق ذلك باستخدام حامل يعرف بالناقل، وعادة ما يكون فيروساً غير ضار أو نشط تم تعديله لنقل الجينات العلاجية إلى الخلايا المستهدفة. وبمجرد وجود الجينات العلاجية داخل الخلايا، يمكن أن تنتج بروتيناً وظيفياً أو تؤثر على تعبير الجينات الموجودة لاستعادة الوظيفة الطبيعية للخلية. ويبشر العلاج بالجينات بمعالجة مجموعة واسعة من الأمراض الوراثية، مثل التليف الكيسي، والضمور العضلي، والأنيميا المنجلية. وقد تكون لها أيضاً تطبيقات في علاج أنواع معينة من السرطان والاضطرابات العصبية وأمراض القلب والأوعية الدموية. وبالإضافة إلى ذلك، يمكن استخدام العلاج الجيني لتعزيز استجابة الجهاز المناعي في الجسم للأمراض، كما في حالة العلاج المناعي للسرطان.

وعلى الرغم من إمكانات العلاج الجيني، فإنه لا يزال مجالاً نامياً، وهناك العديد من التحديات التي يتعين على علماء علم الوراثة التصدي لها. وتشمل إيصال الجينات العلاجية بكفاءة عالية إلى الخلايا المستهدفة، وضمان التعبير الطويل الأجل للجينات المدخلة، والتقليل إلى أدنى حد من الاستجابات المناعية. ومن الجدير بالذكر أنه في حين أن العلاج الجيني أظهر نتائج واعدة في التجارب السريرية والكلينيكية، فهو ليس متوفراً على نطاق واسع كخيار علاجي مثالي. وهذا المجال في تطور متسارع، وتهدف البحوث الجارية إلى تحسين سلامة وفعالية تقنيات العلاج الجيني. وتقوم الوكالات التنظيمية، مثل إدارة الغذاء والدواء الأمريكية، بتقييم واعتماد العلاجات الجينية على أساس كل حالة على حدة.



أنواع العلاجات الجينية:

وهناك عدة أنواع من تقنيات العلاج الجيني التي يمكن استخدامها اعتماداً على الأهداف والمتطلبات المحددة للعلاج. هنا بعض الأنواع الشائعة من العلاج الجيني:



١- الاستبدال الجيني:

ويعتمد هذا النهج على إدخال نسخة وظيفية من جين معطوب أو مفقود في خلايا المريض. وعادة ما يتم استخدام النواقل الفيروسية لتوصيل الجينات العلاجية، مثل فيروس الأدينو (AAV) أو الفيروس العدسي (Lentivirus). وبمجرد دخول الجين الخلايا، يتمكن من إنتاج البروتين المفقود أو من استعادة الوظيفة الطبيعية للخلية.

٢- التعديل الجيني:

تتيح تقنيات تعديل الجينات، مثل CRISPR-Cas9، إدخال تعديلات دقيقة على تسلسل الحمض النووي داخل خلايا المريض. ويمكن استخدام هذا النهج لتصحيح الطفرات الجينية، أو تثبيط الجينات المسببة للأمراض، أو إدخال جينات علاجية في مواقع محددة في الجينوم.

٣- العلاج بالإضافة الجينية:

في بعض الحالات، يمكن إدخال جين إضافي في خلايا المريض لتوفير منافع علاجية بدلاً من الاستعاضة عن جين معطوب. ويمكن القيام بذلك لإنتاج بروتين محدد أو لإدخال جين علاجي له وظيفة مختلفة عن الجينات الأساسية.

٤- المعالجة بالإسكات الجيني:

ويهدف هذا النهج إلى خفض أو إسكات تعبير الجينات المسببة للأمراض. ويمكن استخدام RNA التداخلي الصغير (siRNA) لاستهداف وتحلل جزيئات (mRNA) التي تحمل التعليمات لإنتاج البروتينات المسببة للأمراض.

٥- العلاج بالجينات الانتحارية:

يعتمد العلاج بالجينات الانتحارية على إدخال جينات في الخلايا المستهدفة تجعلها عرضة لمعالجة محددة، مثل المركبات الكيميائية أو العلاج بالإشعاع. وينتج الجين المدخل إنزيماً ساماً انتقائياً داخل الخلايا المستهدفة (السرطانية)، مما يؤدي إلى تدميرها.

٦- العلاج بالجينات المناعية:

ويهدف هذا النوع من العلاجات إلى تحفيز أو تعزيز الاستجابة المناعية ضد الأمراض، وأهمها الأورام. حيث يمكن إدخال جينات ترميز البروتينات المحفزة للجهاز المناعي، مثل cytokines أو مثبطات نقاط التفتيش المناعية، في خلايا المريض لتفعيل وتعزيز قدرة الجهاز المناعي على التعرف على الخلايا السرطانية والقضاء عليها.



وهذه مجرد أمثلة قليلة على تقنيات العلاج الجيني، ويتقدم المجال باستمرار بتقنيات واستراتيجيات جديدة يجري تطويرها. ويعتمد اختيار نوع محدد من العلاج الجيني على طبيعة المرض، والخلايا المستهدفة، والنتيجة العلاجية المرغوبة.

تقنية CRISPR وطريقة تطبيقها:

إن تكنولوجيا **CrisPR (Clustered Regularly interspaced Short Palindromic Repeat)** هي تعد كأقوى أداة في تعديل الجينات والتي أحدثت ثورة في ميدان الهندسة الوراثية. ويمكن إيجاز مبادئ هذه التقنية على النحو التالي:

١ - نظام CRISPR-Cas9:

تستند تكنولوجيا **CRISPR** إلى آلية الدفاع الطبيعي الموجودة في بعض البكتيريا ضد الأمراض الفيروسية. ويتألف نظام **CRISPR-Cas9** من عنصرين رئيسيين: البروتين **Cas9** والبروتين الدليل (**gRNA**). ويعمل بروتين **Cas9** كمقص جزيئي، في حين أن **gRNA** يوجهه إلى التسلسل المستهدف والمحدد من الجينوم (**DNA**).

٢- التعرف على الهدف:

صُمم البروتين الدليل (**gRNA**) ليكون مكملاً للتسلسل المستهدف من الحمض النووي الذي يلزم تعديله. ويحتوي **gRNA** على تسلسل قصير يسمى «المسبار البروتيني» الذي يطابق الحمض النووي المستهدف، ويليه تسلسل السقالة الرابط للبروتين **Cas9**.

٣- تقطيع الحمض النووي DNA المستهدف:

بمجرد أن يرتبط مركب **gRNA-Cas9** بالحمض النووي المستهدف، فإن بروتين **Cas9** يقطع جزأين من الحمض النووي في مكان محدد، مما يحدث كسراً مزدوجاً (**double-stranded break (DSB)**). ومن ثم فإن **DSB** يحفز آليات إصلاح الحمض النووي للخلية، بحيث يمكن استغلالها لإدخال التغييرات الوراثية المرغوبة.

٤- آليات إصلاح الحمض النووي (DNA repair mechanism):

هناك مساران أوليان لإصلاح الحمض **DNA** يمكن استخدامهما باستخدام تقنية **CRISPR**: أحدهما هو ما يعرف بالانضمام إلى نهاية غير متطابقة (**NHEJ**) والآخر يعرف بالإصلاح الموجه بالتجانس (**HDR**). وآلية الإصلاح **NHEJ** هي آلية خالقة للأخطاء في تسلسل الحمض النووي عن طريق إدخال أو حذف أجزاء صغيرة من التسلسل الجيني في موقع **DSB**، مما يؤدي إلى تعطيل الجينات أو إسكاتها.

٥- التغييرات الجينية:

يمكن إدخال تعديلات جينية محددة أثناء عملية الإصلاح عن طريق تقديم نموذج إصلاحي إلى جانب بروتينات **gRNA** و **Cas9**. ويمكن أن يشمل ذلك تصحيح الطفرات المسببة للأمراض، أو إدخال أو حذف تسلسلات محددة من الحمض النووي، أو إدخال **mRNA**. ويمكن أن يكون نموذج الإصلاح جزيء اصطناعي من الحمض النووي أو من التسلسل الطبيعي الخاصة بالخلية.

٦- التخصصية في الاستهداف:

من أهم التحديات التي تواجه تقنية **CRISPR** هي ضمان التخصصية في الاستهداف أي استهداف المناطق ذات الطفرات في الجينوم بدقة عالية وتجنب العشوائية في ذلك. وبينما صُممت هذه التقنية لتكون شديدة الدقة في الاستهداف إلا أن هناك احتمالية خطأ ضئيلة جدا تعمل خارج نطاق الهدف. وتركز البحوث الجارية على تحسين تصميم وتعديل بروتين **Cas9** من أجل تعزيز التخصصية والحد من عشوائية العمل خارج نطاق الهدف المحدد.



وقد أدت تكنولوجيا **CRISPR** إلى تبسيط وتسريع عملية تعديل الجينات إلى حد كبير، مما جعله أكثر سهولة للباحثين، وربما فتح إمكانيات جديدة لمعالجة الأمراض الوراثية. بيد أن الاعتبارات الأخلاقية والتقييم الدقيق للمخاطر والفوائد المحتملة أمران أساسيان عند تطبيق هذه التقنية.

تطبيق ونجاح العلاج الجيني؛

وقد برز العلاج الجيني كنهج واعد لعلاج السرطان، حيث يوفر استراتيجيات محتملة لاستهداف الخلايا السرطانية والقضاء عليها وتتمثل في تقنيات كثيرة ومداخل متعددة ولكن أنجح هذه المبادئ إثتان وهي على النحو التالي

١-علاج سرطان القولون بالتعديل الجيني لجينوم المريض بحيث يتم استبدال أجزاء الحامض النووي المعطوب بأجزاء صحيحة داخل جسم المريض. وقد نجح العلماء في علاج عدة مصابين بمرض القولون إلا أن هناك معضلة تواجه العلماء في تطبيق هذا العلاج على جميع المصابين بسبب أن العلاج موجه ومتخصص في تعديل طفرة واحدة فقط بينما أن جميع المرضى لا يملكون نفس الطفرات فبالتالي فإن العلاج الجيني هذا لا يعمل معهم. فهم بحاجة إلى تصميم علاج جيني محدد ومخصص لكل مريض بحسب الطفرات المؤثرة به.

٢-العلاج بالجينات المناعية CAR-T: فقد نجح العلماء بالمساهمة في علاج بعض أنواع من الأورام عن طريق تطبيق تقنية تحفيز الخلايا المناعية لمهاجمة الخلايا السرطانية في المصاب وذلك بإدخال جينات للخلايا المناعية للتعرف على الخلايا السرطانية والقضاء عليها.

وقد نجح العلاج الجيني في علاج مرضى مصابين بمرض فقر الدم المنجلي. وهو مرض وراثي ينتقل عن طريق النمط الوراثي المتحي بحيث يشترط توفر نسختين معطوبة من الجين المسبب للمرض في الشخص المصاب. حيث تم إدخال أجزاء سليمة من الجينات المستهدفة واستبدالها بالجينات المعطوبة باستخدام تقنية CRISPR. ولمدة سنوات لم تطرأ أي عوارض غير مرغوبة على المرضى تحت التجربة بل استعادوا كامل صحتهم الطبيعية .

ومن المهم ملاحظة أنه في حين أن العلاج الجيني أظهر نتائج واعدة، فإن البيانات الطويلة الأجل عن سلامته وفعالته لا تزال تُجمع. وتواصل البحوث الجارية والتجارب السريرية صقل نهج العلاج الجيني لمعالجة الأمراض الوراثية الأخرى فبتقدم العلم في هذا المجال سيصبح الفرص الأكثر في علاج ناجح للأمراض الوراثية باستخدام تقنيات العلاج الجيني.



د.هاني الافغاني

مسك الختام



الجمعية السعودية للطب الوراثي

نشاط الجمعية:

- (١) عقد المؤتمرات والندوات والحلقات الدراسية في مجالات الطب الوراثي
- (٢) تشجيع إجراء البحوث العلمية في مجالات الطب الوراثي
- (٣) إصدار نشرة دورية علمية في مجال الطب الوراثي
- (٤) إصدار النشرات والمطبوعات التوعوية للمجتمع في مجالات تخصص الجمعية
- (٥) دعوة العلماء والمفكرين ذوي العلاقة للمشاركة في نشاطات الجمعية
- (٦) المساهمة في برنامج التدريب والتعليم المستمر في مجالات تخصص الجمعية
- (٧) تقديم المشورة الفنية للجهات الصحية المختلفة فيما يخص الممارسات والأنشطة والإجراءات الصحية.
- (٨) المشاركة العلمية الفعالة في المؤتمرات والمعارض والندوات الإقليمية والعالمية.

كانت البدايات صعبة كأى عمل جديد ولكن بتوفيق الله أولاً ثم بجدية ومهارة أعضاء مجلس الإدارة خطت الجمعية خطوات جيدة وذلك بالتعريف بالجمعية على المستوى الطبي والمجتمعي وذلك بإقامة فعاليات علمية وورش عمل في عدة مدن من مملكتنا الحبيبة.

بعد الانتهاء من الدورة الأولى رشحت لرئاسة الجمعية لدورتين متتاليتين من ٢٠١٢ م إلى ٢٠١٩ م مع أعضاء مجلس جديد حيث كانت المسئولية كبيرة على مجلس الإدارة لنقل الجمعية نقلة نوعية.

الجمعية حسب المعايير المطلوبة في حينها وهي ان تبدأ ب ٥٠ عضوا مؤسساً لها، وبعدها تمت الموافقة على تأسيس الجمعية السعودية للطب الوراثي.

وبعد قرار التأسيس تم اختيار مجلس الإدارة بطريقة انتخابية وتحت اشراف الهيئة السعودية للتخصصات الصحية مكونا من تسعة أعضاء برئاسة د. امين صفيطة وكنت نائباً له لمدة ٣ سنوات مدة الدورة الأولى لمجلس الإدارة.

كانت اجتماع مجلس الإدارة أسبوعياً وذلك لوضع رؤية ورسالة واهداف الجمعية والنشاطات العلمية للجمعية ووضع شعارا للجمعية والذي اخذ بعض الوقت لان وضع الأسس والتصور الصحيح لاي عمل هو القاعدة لاستمراره.

ويمكن تلخيص اهداف الجمعية ونشاطاتها في الاتي

اهداف الجمعية:

- (١) تنمية وتطوير الفكر والأداء العلمي والمهني لأعضاء الجمعية
- (٢) الإسهام في حركة التقدم العلمي والمهني في مجالات الطب الوراثي
- (٣) تبادل الإنتاج العلمي بين المؤسسات والهيئات العلمية والمهنية داخل وخارجها
- (٤) تقديم الاستشارات والدراسات اللازمة لرفع مستوى الأداء في مجالات الطب الوراثي
- (٥) الإسهام في وضع معايير ممارسة المهنة في تخصص الطب الوراثي
- (٦) رفع مستوى الوعي الصحي الوراثي لدى المجتمع

تأسست الجمعية السعودية للطب الوراثي في ١٤٢٩/٢/١٠ هجري الموافق ٢٠٠٨/٢/١٧ ميلادي تحت مظلة الهيئة السعودية للتخصصات الصحية كأول جمعية علمية متخصصة في مجال طب الوراثة في المملكة العربية السعودية بل في العالم العربي والإسلامي.

بدأت فكرة انشاء الجمعية عندما كنت عضوا عاملاً ثم أحد أعضاء مجلس إدارة الجمعية السعودية لطب الأطفال في الفترة من ٢٠٠٠ - ٢٠١٥ ميلادي حيث عرضت الفكرة على د. عبد الرحمن السويلم - رئيس الجمعية السعودية لطب الأطفال في ذلك الوقت - حيث دعم فكرة انشاء لجنة تحت جمعية طب الأطفال مختصة بالطب الوراثي وقد سمح لنا باستعمال مكتب وسكرتارية الجمعية للقيام بمهام اللجنة.

تكونت اللجنة من عدة أعضاء ومن مستشفيات مختلفة تشمل ممثلين من مستشفى الملك فيصل التخصصي ووزارة الصحة والمستشفى العسكري ومستشفى الحرس الوطني، كما تشمل تخصصات مختلفة من الطب الوراثي من اطباء وفني المختبرات والباحثين.

بدأت اللجنة أعمالها على مستويين، الأول هو قيامها بنشاطها العلمي والتوعوي تدريجياً وبالمشاركة مع الجمعية السعودية لطب الأطفال في النوادي العلمية وورش العمل والمؤتمرات والثاني هو العمل لإنشاء جمعية مستقلة للطب الوراثي وذلك بوضع الرسالة والرؤية والأهداف والبرامج للجمعية المستهدفة انشائها.

في عام ٢٠٠٨ م تم تقديم طلب للهيئة السعودية للتخصصات الصحية والتي كان يرأسها د. عبد العزيز بن حسن الصايغ بإنشاء





الغذائي وغيرها
كما تم اصدار مجلة علمية الكترونية باللغة العربية
تستهدف المجتمع وقد صدر منها الى الان ستة
اعداد واصبح لها صدى اعلامي وقبول مجتمعي
كبير خصوصا للمرضى وذويهم.

(٨) تشجيع إجراء البحوث العلمية في مجالات الطب
الوراثي، وبالإضافة الى ما ذكر سابقا من تشجيع
الجمعية للجيل الجديد من البحث وكتابة المقالات
العلمية على هامش الأيام العالمية المختصة بالوراثة
ومكافئة الفائزين والمشرفين عليهم فقد عمدت
الجمعية أيضا الى دعم الأبحاث خاصة من
المبتدئين الجدد في المؤتمر العالمي السنوي والتي
تعرض في بوسترات حائطية ومكافئة الفائزين
بمكافئات مالية ومادية مجزية.

(٩) عقد مذكرات التفاهم مع وزارة الصحة وبعض
الجمعيات الأخرى وذلك لوضع منظومة متكاملة
لخدمة المرضى ونشر الوعي في مجال الوراثة
ووضع المعايير العالمية في التشخيص الاكلينيكي
والمختبري والعلاج والوقاية وتقديم المشورة الفنية
للجهات الصحية المختلفة فيما يخص الممارسات
والأنشطة والإجراءات الصحية. كما تم عمل
شراكات مع شركات الادوية لدعم الجمعية في
نشاطاتها المختلفة.

(١٠) المشاركة العلمية الفعالة في المؤتمرات والمعارض
والندوات الإقليمية والعالمية، فقد كان للجمعية
اسهامات في التعاون مع بعض المؤتمرات الإقليمية
في دبي ومراكش وعمان (الأردن) واستتبول سواء في
المشاركة في الجدول العلمي للمؤتمر او على هامش
المعرض المصاحب وذلك للتعريف بالجمعية وزيادة
أعضاء الجمعية من خارج المملكة.

(١١) اصدار موقع الإلكتروني للجمعية وذلك لربط
أعضاء الجمعية للدخول على نشاطات الجمعية
المختلفة والتسجيل عن طريق الموقع في نشاطات
الجمعية المستقبلية، وأيضا يوجد في الموقع
التوصيات والمعايير العالمية لخدمة الباحثين عن
الضوابط المتفق عليها في مجال الطب الوراثي، كما
تم وضع الروابط للجمعيات الاوربية والأمريكية
المختصة في الوراثة ليسهل على العضو مشاهدة
المستجدات والنشاطات العلمية من خلالها.

كما عملت الجمعية على انشاء روابط مختلفة
على مواقع التواصل الاجتماعي مثل الفيس بوك
والتيوتير وغيرها. كما يوجد في الموقع قنوات
التواصل المختلفة للجمعية.

وفي النهاية نحمد الله على هذا الإنجاز والذي
لازال امامه طريق طويل ويقوم به جيل واعد في
مجالات الطب الوراثي المختلفة .

امسيات للمرضى وذويهم بحيث يكون هناك
فعاليات ذات طابع اجتماعي وترفيهي للأطفال ذوي
الاعاقات الوراثية وفي نفس الوقت عمل نشاط
توعوي لأباء وامهات المرضى في صالة مغلقة
بإعطاء محاضرة او محاضرتين باللغة العربية وفتح
مجال الأسئلة والمداخلات لأهالي المرضى، وقد
لقي هذا النشاط ترحيبا وصدى اعلامي ممتاز
خصوصا على مستوى وسائل التواصل الاجتماعي
ويقام هذا النشاط بمعدل مرتين سنويا . كما دأبت
الجمعية على إقامة محاضرات على مستوى طلبة
وطالبات المدارس الثانوية والجامعات تركز على
معلومات عامة عن الوراثة والامراض الوراثية
الشائعة والتعريف بالبرامج الوطنية للوقاية مثل
فحص ما قبل الزواج والفحص المبكر للمواليد .
ومن النشاطات التي تستهدف الطلبة إقامة
مسابقة سنوية على شكل مقال عن موضوع وراثي
وتحكيم لجنة من خبراء الوراثة لمنح الفائزين
ومشرفيهم جوائز قيمة من الجمعية. وعادة تختار
أيام عالمية عن الوراثة لإقامة هذا النشاط على
هامشها مثل يوم الامراض النادرة او يوم متلازمة
داون وغيرها.

(٥) دعوة العلماء والمفكرين ذوي العلاقة للمشاركة
في نشاطات الجمعية من الداخل او خارج المملكة
وذلك لتبادل المعلومات وطرح المستجدات من
أصحاب التخصص مباشرة.

(٦) المساهمة في برنامج التدريب والتعليم المستمر
في مجالات تخصص الجمعية، فقد تم عمل دورات
سنوية لأطباء التدريب في زمالة الطب الوراثي
بحيث تعطى محاضرات مجدولة لتغطية مواضيع
الطب الوراثي المختلفة وقد حضي هذا النشاط
بتفاعل وردود ممتازة من الأطباء المتدربين.

(٧) إصدار مجلة علمية في مجال الطب الوراثي باللغة
الانجليزية حيث تم اختيار اسرة التحرير للمجلة
وسميت : (**Journal of Biochemical
and Clinical Genetics**) والمعنى العربي
هو مجلة امراض الاستقلاب والوراثة الاكلينيكية،
وقد صدر العدد الأول في ٢٠١٨ ثم تتابع الإصدار
بمعدل عددين سنويا .

وقد اتبعت الجمعية الأسس العلمية لقبول المادة
العلمية وتحكيمها ومن ثم نشرها ووضعها في قوائم
محركات البحث المختلفة. والهدف من تأسيس
المجلة هو نشر الدراسات والأبحاث العلمية من
داخل وخارج المملكة حيث بفضل الله أولا ثم جهود
الجمعية تم قبول دراسات للنشر من العالم العربي
والإسلامي في وقت قصير من اصدار المجلة .

كما كان للجمعية اسهامات في اصدار كتب باللغة
الإنجليزية عن بعض المواضيع المهمة للممارسين
الصحيين مثل الفحص المبكر للمواليد وامراض
الليوسوم والتغذية الخاصة لأمراض التمثيل

وحتى لا يطول الحديث فسوف الخص اهم
الإنجازات في هذه الفترة كالتالي
(١) تكوين لجان للجمعية فتكونت اللجنة العلمية
لوضع البرنامج العلمي للجمعية سنويا واللجنة
الثانية هي اللجنة التوعوية وهي المسؤولة عن
توعية المجتمع عن طريق المحاضرات والندوات
وغيرها، اما اللجنة الثالثة فهي اللجنة الاعلامية
لمتابعة ونشر نشاط الجمعية إعلاميا على مستوى
الجرائد والمجلات ومواقع التواصل الاجتماعية
المختلفة، وأخيرا لجنة الفحوصات الوراثية
والإرشاد الوراثي لوضع المعايير والضوابط
والتوصيات لهما.

(٢) زيادة ميزانية الجمعية لأنها جمعية غير ربحية
ولا يوجد لها دعم مباشر الا ما كان عند انشائها
من الهبة المالية للهيئة السعودية للتخصصات
الصحية والتي تقدر بخمسين الف ريال وقتها ،
فكان لزاما عمل شراكات من المؤسسات وشركات
الادوية لدعم الجمعية في مسيرتها العلمية، كما ان
دخلا آخر نجحت فيه الجمعية عن طريق رسوم
النشاطات العلمية من مؤتمرات وغيرها ومن زيادة
اشتراكات أعضاء جدد للجمعية

(٣) عقد المؤتمرات والندوات والحلقات الدراسية
في مجالات الطب الوراثي، فقد تم في هذه
الفترة اقامة عدة مؤتمرات عالمية بمعدل مؤتمر
سنويا وذلك بدعوة المختصين من داخل وخارج
المملكة، وتناقش هذه المؤتمرات المستجدات في
الطب الوراثي من ناحية التشخيص والفحوصات
الوراثية المختبرية والوقاية وقضايا الارشاد الوراثي
والأبحاث في هذا المجال وهي تستهدف المختصين
والعاملين في حقل الوراثة. كما تم إقامة العشرات
من ورش العمل في الطب الوراثي، ويستهدف هذا
النشاط غير المختصين في الوراثة من الممارسين
الصحيين مثل الأطباء والمرضى وفني المختبرات
لزيادة الوعي بهذه الامراض مما يساعد الأطباء
العامين وأطباء طب الأطفال والباطنة بصفة
خاصة لمعرفة اعراض الامراض الوراثية ومن ثم
الإحالة المبكرة للمختصين للتدخل والعلاج والوقاية
ويركز هذا النشاط أيضا على المدن والمناطق
البعيدة في الغالب فقد تيسر إقامة هذا النشاط
في الرياض وجدة ومكة والمدينة والدمام والاحساء
وتبوك والجوف وخميس مشيط والباحة وغيرها
من المدن. ومن النشاطات العلمية المستمرة والمهمة
تأسيس النادي العلمي والذي بدأ في مدينة
الرياض ثم جدة ومكة والدمام والهدف منه هو
نقاش الحالات بين المستشفيات المختلفة في مدينة
واحدة او مدن قريبة من بعضها وذلك لأخذ آراء
الأطباء في حالات لم يتم تشخيصها او حالات نادرة
لرفع مستوى الوعي بموجودها والتعامل معها .

(٤) إقامة الأيام التوعوية، وهذا النشاط يستهدف

أ.د. زهير عبد الله رهبيني

استشاري أمراض الأطفال

وأمراض الوراثة

