



## وراثيات في عددها التاسع :

ستأخذكم معها في رحلة الى افاق متجددة من العلم الوراثي الدقيق والذي يتم كتابته بأقلام مختصين في هذا المجال.

في هذا العدد أنتم على موعد مع أمراض القلب الوراثية.

# فهرس العدد

- ٢ \_\_\_\_\_ المقدمة (د.عزيزة مشيبة)
- ٣ \_\_\_\_\_ عيوب القلب الخلقية وأشهر المتلازمات المرتبطة بها (د.سميرة سقطي)
- ١٢ \_\_\_\_\_ دراسات محليه (( د مريم العيسى ))
- ١٧ \_\_\_\_\_ عامود من المختبر (د.سهى طاشكندي)
- ٢٠ \_\_\_\_\_ الطب الشخصي الدقيق وأمراض القلب (أ. منيرة الشهري)
- ٢٢ \_\_\_\_\_ مسك الاختام (أ.د. زهير عبدالله رهبيني)
- ٢٦ \_\_\_\_\_ تسالي وراثيات



## أعضاء المجلة

**أ.د. زهير عبد الله رهبيني**  
استشاري طب الأطفال والطب  
الوراثي

**د. عزيزة مفرح مشيبة**  
استشارية أمراض الأطفال  
وأأمراض الوراثة

**أ. علياء قاري**  
مستشارة وراثة - رئيسة الجمعية  
السعودية للطب الوراثة

**د. سميرة سقطى**  
استشارية أمراض الأطفال  
وأأمراض الوراثة

**د. روضة أحمد سنبل**  
استشارية أمراض الأطفال  
وأأمراض الوراثة

**د. أمل محمد الهاشم**  
استشارية أمراض الأطفال  
وأأمراض الوراثة

**د. مريم محمد العيسى**  
استاذة مشاركة متعاونة بجامعة  
الفيصل استشاري وراثه طبيه  
ومعلوماتيه وهندسه وراثيه

**د. عبيد محمد البليم**  
أستاذ مساعد تخصص  
وراثة جزيئية

**د. سهى طاشكندي**  
استشارية علم الوراثة الخلوي

**د. زينب علي المسيري**  
استشارية أمراض الأطفال  
وأأمراض الوراثة

**أ. منيرة الشهري**  
مستشارة وراثية



## المقدمة

الحمد لله والصلاة والسلام على رسول الله سيدنا محمد صلى الله عليه  
وسلم على آله وصحبه أجمعين،  
أما بعد،

في عالم تتسارع فيه الاكتشافات العلمية، يبرز علم الوراثة كركيزة أساسية في الطب الحديث، ليس فقط لفهم أسباب الأمراض، بل للوقاية منها قبل أن تبدأ. لقد أثبتت الأبحاث أن كثيراً من الأمراض المزمنة والخلقية ترتبط بطفرة أو استعدادات وراثية يمكن كشفها مبكراً. حيث تُعد تشوهات القلب الوراثية من أكثر العيوب الخلقية شيوعاً وخطورة فقد خصصنا هذا العدد للإسهاب أكثر عن هذا الموضوع.

في هذا العدد من مجلة (وراثيات)، سنسلط الضوء على الجوانب المختلفة لحالات تشوهات القلب الشكلية والوظيفية من حيث الأسباب، الأعراض، طرق الوقاية، وأحدث ما توصل إليه العلم في التشخيص والعلاج، وتقنيات المختبر المختلفة المتجددة والتي تفتح باباً واسعاً للأبحاث وفهم ماهية الأمراض وأسبابها مما يسهم في الوقاية والعلاج الدقيق.

أعزاءنا أصدقاء (وراثيات) مجلتكم في عددها التاسع ستأخذكم معها في رحلة إلى افاق متجددة من العلم الوراثي الدقيق والذي يتم كتابته بأقلام مختصين في هذا المجال وذوي خبرة واسعة فيه. ومن هنا نؤكد على أهمية دمج الوعي والمعرفة الوراثية مع الجهود الطبية الميدانية للحد من بعض الأمراض وتحسين جودة الحياة لدى المرضى، وفتح المجال نحو طب دقيق ووقائي أكثر فاعلية.

إن نشر الوعي الوراثي بين أفراد المجتمع، من خلال الوسائل المختلفة هي مسؤولية الجميع عبر إيصال رسائل المختصين في هذا المجال ومن هذا المنبر فأنا ندعوكم لوضع أيديكم في أيدينا للمشاركة في نشر الثقافة عن الأمراض الوراثية عبر هذا العدد وما سبقه من الأعداد والموجودة في موقع الجمعية أدناه، وكما نرحب بمشاركاتكم وملاحظاتكم عبر وسائل التواصل معنا

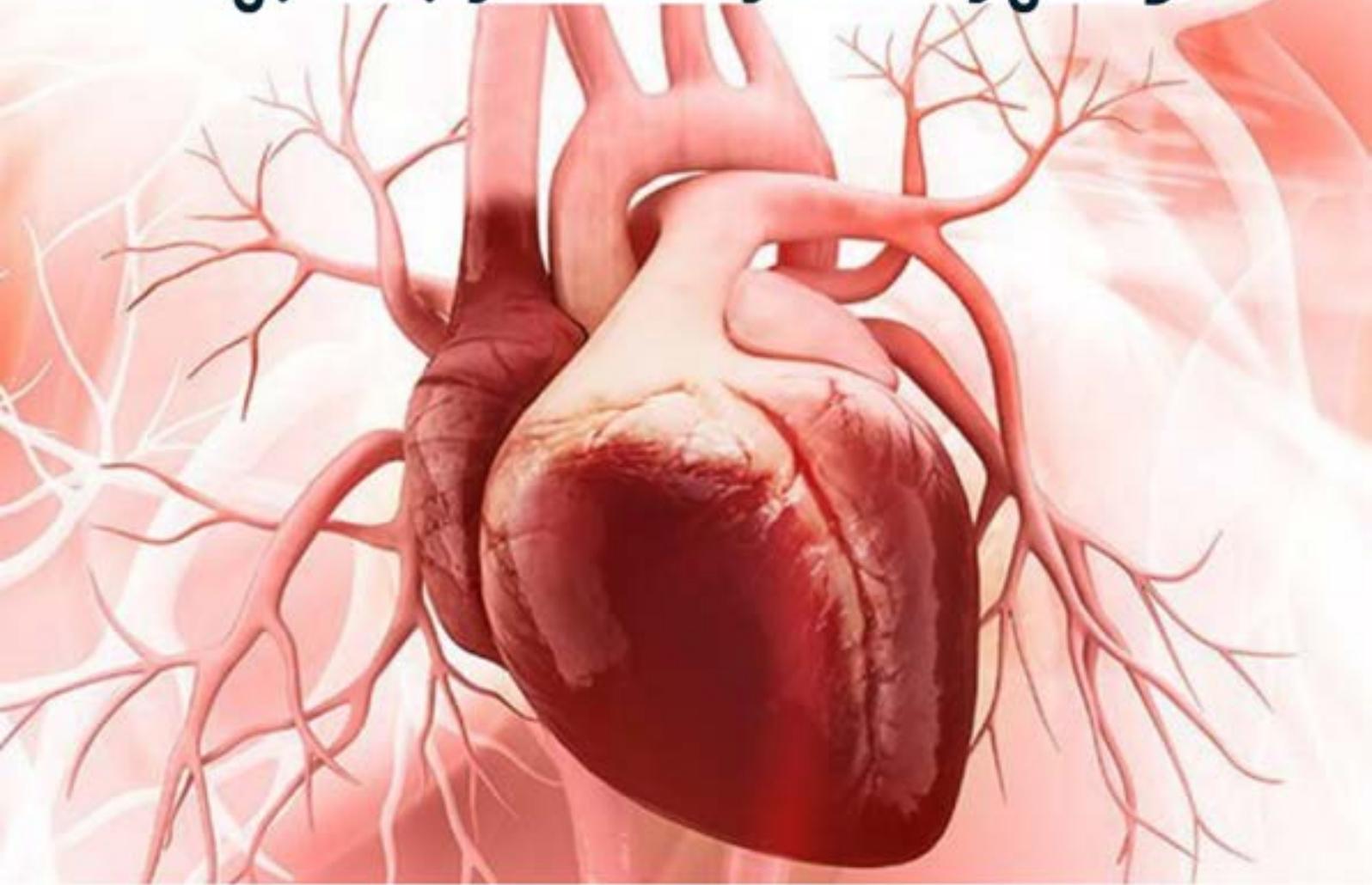
: موقع الجمعية الإلكتروني <https://ssmg.org.sa/>

: منصة اكس وانستقرام @SSMG\_genetic

د. عزيزة مفرح مشيبة

استشارية وراثية اكلينيكية

# عيوب القلب الولادية وأشهر المتلازمات المرتبطة بها



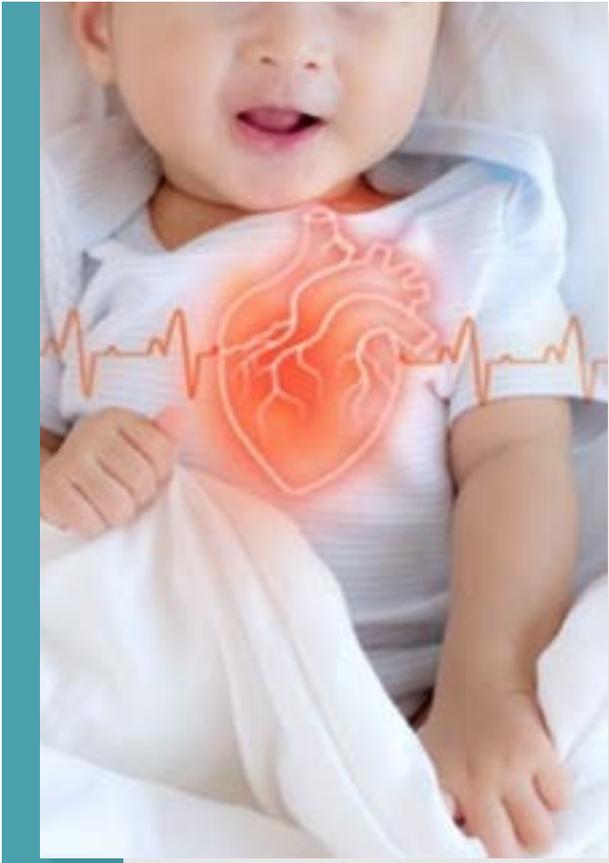
د. سميرة سقطي

## دراسة حول عيوب القلب الولادية وأشهر المتلازمات المرتبطة بها

تُعد عيوب القلب الولادية من أكثر التشوهات الولادية شيوعاً، ويتم اكتشافها غالباً بعد الولادة مباشرةً، إما من خلال ملاحظة الأطباء لبعض الأعراض الظاهرة على حديثي الولادة، أو عبر الفحوصات الروتينية للقلب. وتتفاوت خطورة هذه العيوب؛ فبعضها يكون بسيطاً ويزول تلقائياً بمرور الوقت، بينما تكون حالات أخرى أكثر تعقيداً وتستلزم تدخلاً طبياً فورياً، سواء عن طريق العلاج الدوائي أو التدخل الجراحي.

### أعراض عيوب القلب الولادية لدى حديثي الولادة:

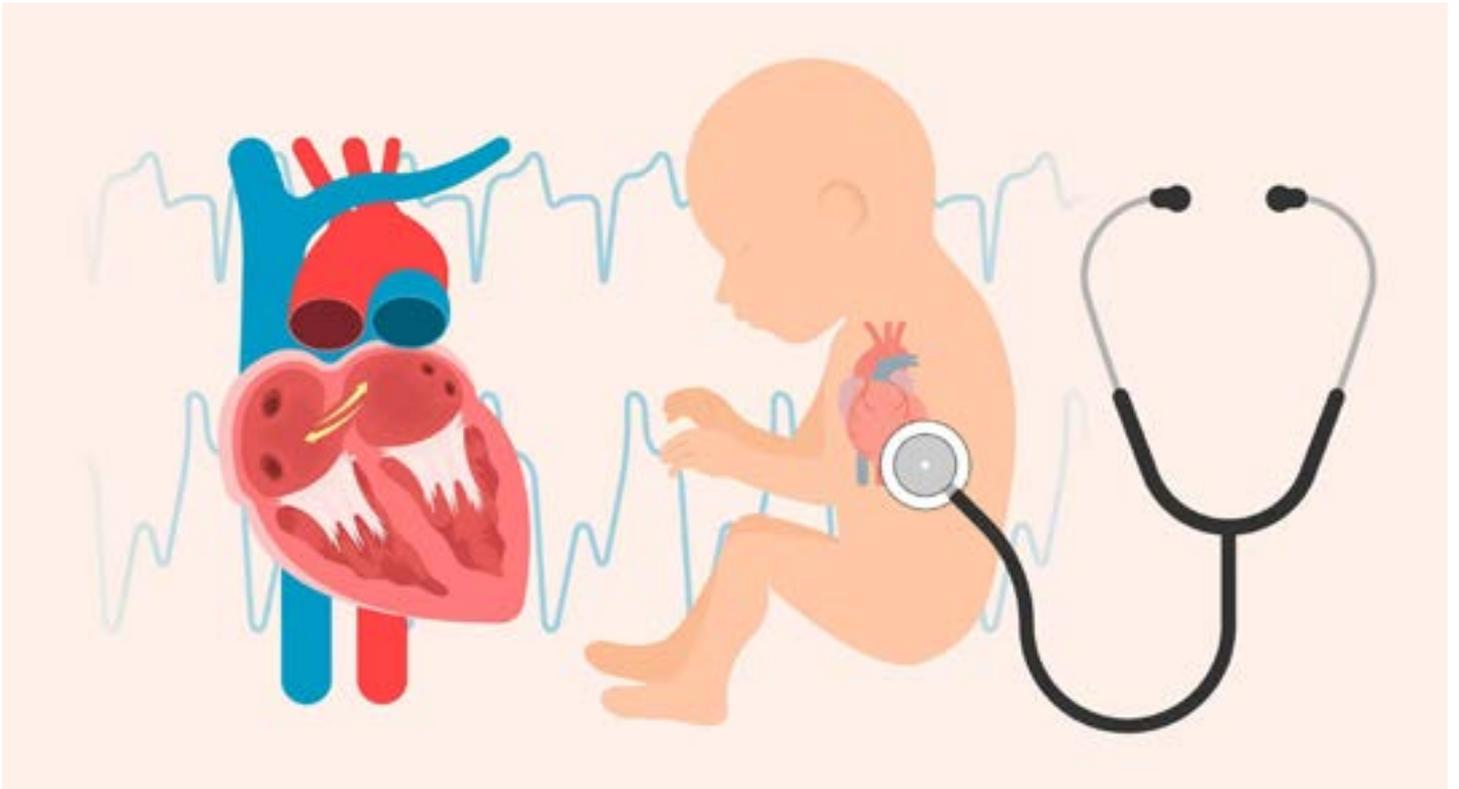
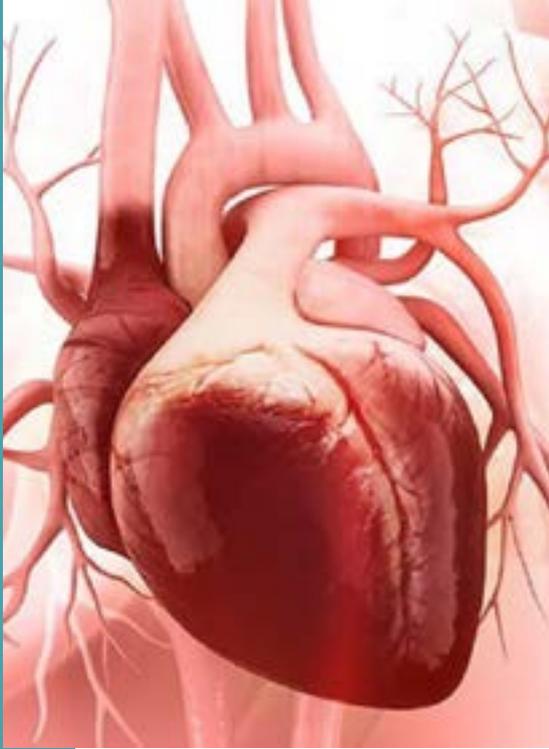
- تختلف الأعراض بحسب نوع العيب وعدده ومدى شدته، إلا أن الأعراض الأكثر شيوعاً تشمل:
- الإرهاق السريع أثناء الرضاعة.
- ازرقاق أو شحوب في الشفاه، أو الأظافر، أو الجلد، أو اللسان.
- التعرق المفرط خلال الرضاعة.
- بطء النمو وعدم اكتساب الوزن الكافي.
- التهابات تنفسية متكررة تُشخص أحياناً بشكل خاطئ كحساسية.
- تورم في الساقين أو حول العينين.



## أسباب عيوب القلب الولادية :

تنشأ غالبية هذه العيوب نتيجة لتغيرات مبكرة تحدث خلال تطوّر قلب الجنين. وعلى الرغم من أن السبب الدقيق غير معروف في كثير من الحالات، إلا أن هناك عوامل خطيرة معروفة، منها:

- إصابة الأم بسكري النوع الأول غير المنضبط.
- تناول أدوية معينة خلال الحمل.
- التدخين أو شرب الكحول خلال الحمل.
- عوامل وراثية، وتشمل خللاً في الكروموسومات أو الجينات، وستتطرق لها بتفصيل لاحق.



## دراسة ميدانية في مستشفى الولادة والأطفال بجدة:

قامت خلال عملي لمدة أربع سنوات بدراسة التشوهات القلبية المرتبطة بالمتلازمات، وأسألت الضوء على أهم هذه المتلازمات، بحسب تصنيفها الوراثي:  
**أولاً: اضطرابات الكروموسومات**  
**(أ) اختلال في عدد الكروموسومات**

### ١ - متلازمة داون (Down Syndrome) :

- ناتجة عن نسخة إضافية من الكروموسوم ٢١ (٤٧ كروموسوماً) .

- سجلنا ١٧٧ حالة، وكانت التشوهات القلبية فيها تصل إلى ٦٠٪.



### ٢ - متلازمة إدوارد (Edwards Syndrome) :

- ناتجة عن نسخة إضافية من الكروموسوم ١٨ .

- سجلنا ٥٦ حالة، وغالباً ما تترافق مع تشوهات شديدة في القلب والمخ والكلى، تؤدي إلى الوفاة المبكرة.

### ٣ - متلازمة باتو (Patau Syndrome) :

- ناتجة عن نسخة إضافية من الكروموسوم ١٣ .

- سجلنا ٢٣ حالة، أغلبها تُوفى خلال الساعات أو الأيام الأولى بعد الولادة.

#### ٤ - متلازمة تيرنر (Turner Syndrome) :

- تحدث بسبب فقدان كلي أو جزئي لأحد كروموسومات X .
- سجلنا ٧ حالات، مع تشوهات قلبية في ٢٥٪ منها، بالإضافة إلى مشاكل في الكلى والرقبة.
- هذه المتلازمة تصيب الإناث فقط.

ملحوظة: جميع الحالات السابقة كانت غير وراثية، ولا علاقة لها بزواج الأقارب.

#### ب) اختلال في تركيب الكروموسومات

#### ١ - متلازمة دي جورج (DiGeorge Syndrome) :

- ناتجة عن فقدان جزء من الكروموسوم ٢٢ .
- سجلنا ١٧ حالة، بنسبة تشوهات قلبية تصل إلى ٧٠٪، مع مشاكل مرافقة مثل شق الحنك ومشاكل سمعية وكلوية.



#### ٢ - متلازمة ويليامز (Williams Syndrome) :

- ناتجة عن فقدان جزء صغير من الكروموسوم ٧ .
- سجلنا ١١ حالة، بنسبة تشوهات قلبية تتراوح بين ٧٥٪، مع ملامح وجه مميزة.



ملاحظة: هذه المتلازمات قد تكون وراثية إذا كان أحد الوالدين يحمل نفس الإخلال، لكن غالبًا ما تحدث كطفرة جديدة غير متكررة.



## ثانياً: اضطرابات الجينات أ) الأمراض الوراثية السائدة

### ١ - متلازمة نونان (Noonan Syndrome) :

- نسبة الإصابة بتشوهات قلبية تصل إلى ٧٠٪ .
- سجلنا ١٦ حالة، معظمها ناتج عن طفرات غير موروثية.



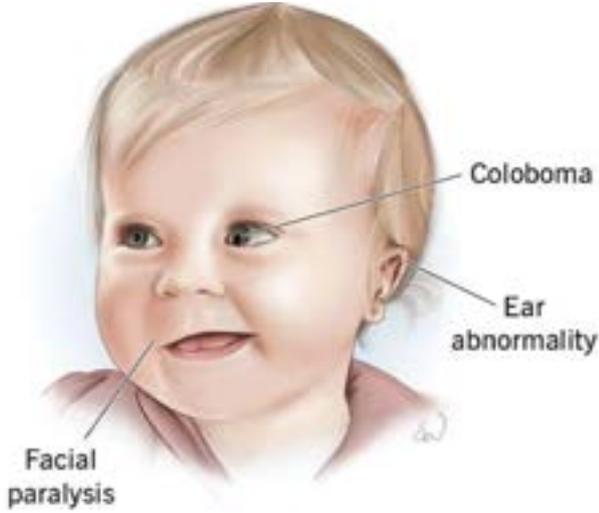
### ٢ - متلازمة مارفان (Marfan Syndrome) :

- سجلنا ٦ حالات، وتشمل تشوهات في العظام والعينين والأوعية الدموية وطول الاطراف.



### ٣ - متلازمة تشارج (CHARGE Syndrome) :

- تشمل تشوهات في القلب، العينين، والأذنين.
- سجلنا ٦ حالات.



### ٤ - متلازمة كابوكي (Kabuki Syndrome) :

- تشوهات قلبية في ٤٥٪ من الحالات، مع إعاقات ذهنية ونمائية.



### ٥ - متلازمة هورت - أورام (Holt-Oram Syndrome) :

- تُعرف بمتلازمة القلب واليد .
- سجلنا ٤ حالات، واحدة منها فقط كانت وراثية من الأب.



ملاحظة: وجدنا أن معظم الحالات السائدة التي ذكرت سابقا كانت طفرات موجودة فقط في الطفل لأبوين سليمين ولم تكرر في العائلة.

## ب) الأمراض الوراثية المتنحية

في هذا النوع، يكون كلا الوالدين حاملاً للمرض دون أعراض، ويكون احتمال إصابة الطفل ٢٥٪ في كل حمل.

### ١ - متلازمة ألجيل (Alagille Syndrome) :

- سجلنا ٤ حالات، مع تشوهات قلبية بنسبة تصل إلى ٩٠٪، إضافة إلى مشاكل كبدية.



### ٢ - المتلازمة الفموية الإصبعية الوجهية - النوع الثاني :

- تشمل شق الشفة، قصر القامة، تعدد الأصابع، وتشوهات قلبية.

### ٣ - إيليس-فان كريفيلد :

- سجلنا عدة حالات، بنسبة إصابة قلبية تصل إلى ٦٠٪، مع تعدد أصابع وظهور أسنان عند الولادة.



## حالات متفرقة متعددة الأسباب

### ١ - متلازمة جولدن هار (Goldenhar Syndrome) :

- تشمل تشوهات قلبية وأذنية.
- سجلنا ٦ حالات، غير مرتبطة بعوامل وراثية.



### ٢ - متلازمة فاكتزل (VACTERL Syndrome) :

- تتوافق مع عيوب خلقية في القلب، الكلى، والأطراف.
- السبب غير معروف حتى الآن.



### ٣ - تشوهات قلبية ناتجة عن سكري الحمل غير

#### المنضبط:

- سجلنا ٤٤ حالة لأطفال مصابين نتيجة إصابة الأم بسكري النوع الأول غير المسيطر عليه.
- كما سجلنا حالتين من متلازمة الفخذ الوجهية الناتجة عن نفس السبب.



## خاتمة

تبيّن من خلال الدراسة أن عيوب القلب الولادية يمكن أن تكون نتيجة لعوامل وراثية أو بيئية أو طفرات جينية مفاجئة. الوعي بهذه المتلازمات، ومعرفة نسب تكرارها وأسبابها، يساعد في تحسين الرعاية الصحية والتشخيص المبكر، وبالتالي تحسين فرص العلاج والتدخل الطبي المناسب.

### د. سميرة سقطي

استشارية أمراض الأطفال  
وأأمراض الوراثة

# دراسات محليلة

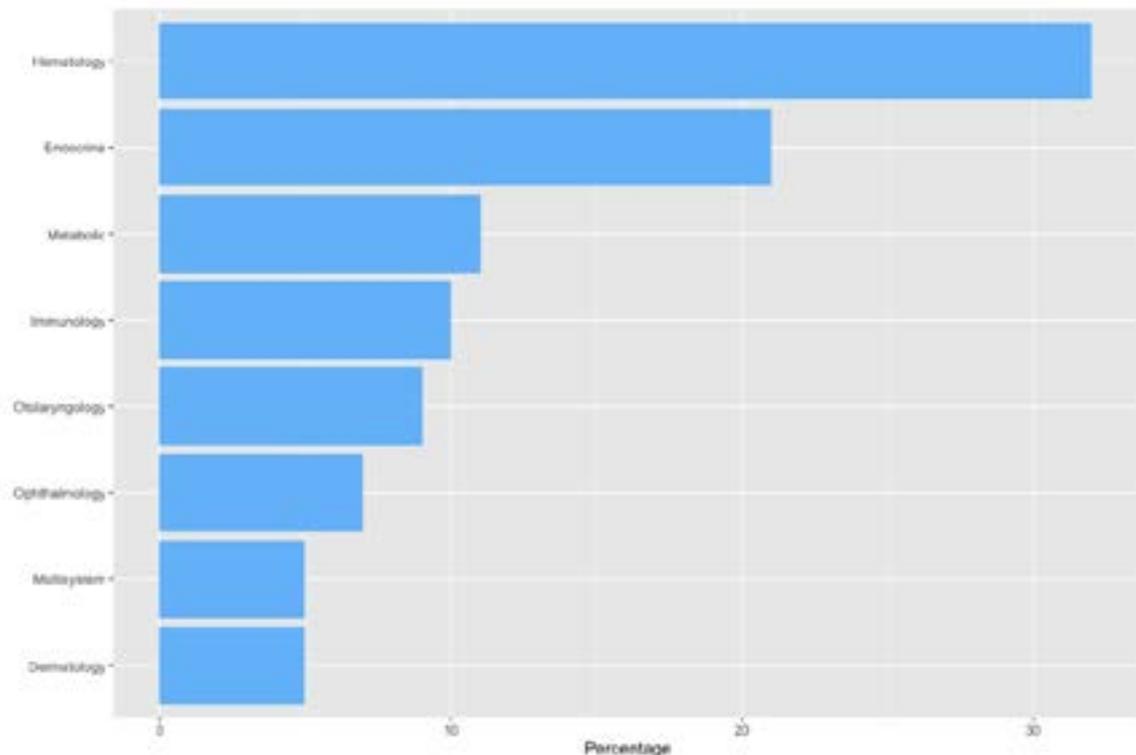


د. مريم العيسى

## دراسات محلية

هناك أكثر من ٧ الاف مرض وراثي نادر مسجل ومتعارف عليه الا ان بعض منها لم يتم التعرف عليه ومازال بعضها غير مكتشف ويعد عدد المصابين فيها ما يقارب ٣٥٠ مليون شخص حول العالم. ويشكل العامل الوراثي ٨٠٪ من مسببات للصابه بهذه الامراض والتي غالبا ما تظهر اعراضها بعد الولادة مباشرة ولاحقا في الطفولة المبكره او حتى عند البلوغ. غالبية الامراض الوراثيه النادره تورث بطريقه الجين الواحد مثل الثلاسيميا والانيميا المنجليه الا ان البعض الاخر يرتبط بعدد من الجينات مثل أورام العظام الغضروفية المتعددة. وان تحدثنا عن الوضع الراهن في المملكة العربية السعوديه فان الطبيعه الاجتماعيه تساهم في زيادة عدد هذه الامراض مثل زواج الأقارب والذي يساهم في توريث هذه الامراض فوفق اخر الدراسات فان ما يقارب ٥٠٪ من المواطنين ما زال يرتبطون عن طريق زواج الأقارب و ٥٠٪ من هؤلاء يرتبط بآبن العم الأول. مما يؤكد أهمية المسح الوراثي للمقبلين على الزواج لتقليل الإصابات بهذه الامراض والتي يساهم المسح المبكر بالوقايه منها(١).

فمن خلال دراسته اجراها مستشفى الحرس الوطني بالتعاون مع مركز الملك عبدالله العالمي للأبحاث من خلال مسح وراثي على الأكثر الامراض شيوعا في المملكة من خلال دراسة الجينوم لأكثر من ١٣٠٠ مواطن. فقد احتلت امراض الدم الصداره لمسببات الامراض في المملكة ,كما هو موضح ب صوره رقم ١ ,ومن ثم امراض الغدد والامراض الاستقلابيه والتي تعمل حكومة المملكة العربية السعوديه متمثله بوزارة الصحه على الوقايه منها من خلال المسح الوطني لحدِيثي الولاده والذي بدأ مند عام ٢٠١٥ على تقليل الاصابات بهذه الامراض من خلال التدخل المبكر بتقديم العلاج المناسب للوقايه من الامراض قبل حدوثها مما ساهم برفع مستوى الرعاية الصحيه وتقليل العبئ الاقتصادي منذ بدأ البرنامج.



صورة ١: الامراض الأكثر شيوعا وانتشارا في المجتمع السعودي(٢).

ومقارنة المملكة بغيرها من الدول المتقدمة فان الامراض الأكثر شيوعا والتي يمكن الوقايه منها تختلف من دولة الي أخرى كما ان عددها يختلف بمدى اختلاف التركيبة السكانية والوضع الاقتصادي للدوله التي تقدم هذه الخدمه كما هو موضع بالجدول ١.

Journal of epidemiology and social health

**Table 1** Newborn screening test in different countries compared to Saudi Arabia

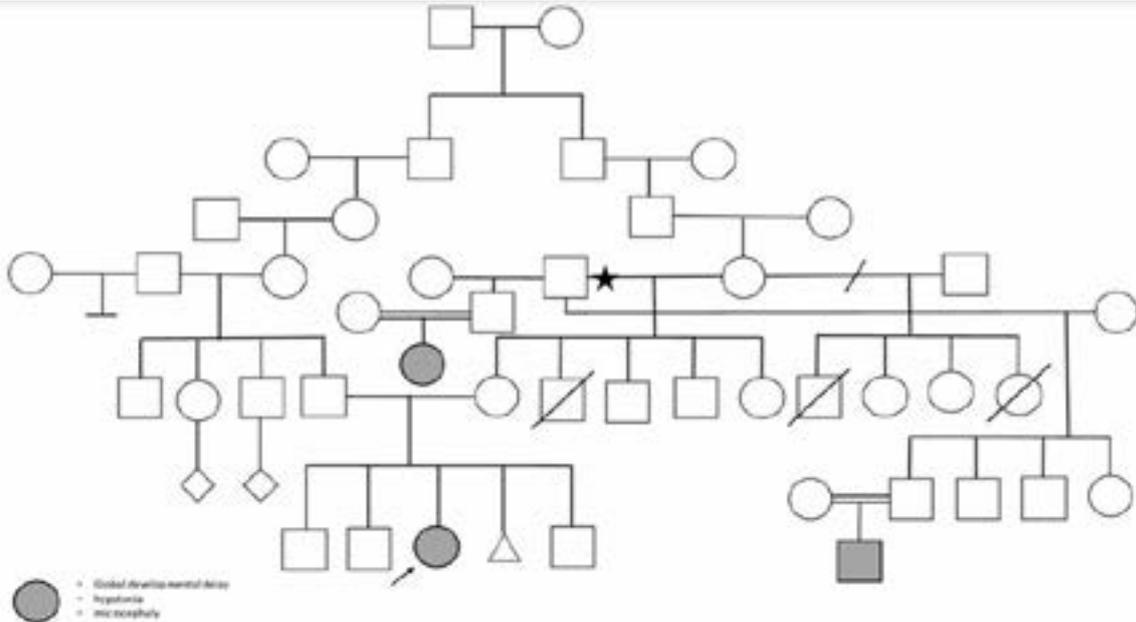
	Saudi Arabia [8]	United States* [10]	Japan† [11]	Singapore* [12]	Canada [7]	Australia [13]	United Kingdom [14]
3-Hydroxy-3-methylglutaric aciduria	✓	✓	✓	✓		✓	
3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	✓	✓	✓				
B-Ketothiolase deficiency	✓	✓		✓		✓	
Glutaric acidemia type I	✓		✓	✓	✓	✓	✓
Glutaric Acidemia Type II multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	✓					✓	
Holocarboxylase synthase deficiency		✓	✓			✓	
Isovaleric acidemia	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Methylmalonic acidemia (cobalamin disorders)	✓	✓	✓	✓**	✓	✓	
Methylmalonic acidemia (methylmalonyl-CoA mutase)		✓	✓	✓	✓	✓	
Propionic acidemia	✓	✓	✓	✓	✓	✓	
Carnitine uptake defect/carnitine transport defect		✓		✓	✓	✓	
Long-chain L-3 hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency		✓	✓	✓	✓	✓	
Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Trifunctional protein deficiency		✓	✓	✓	✓	✓	
Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	✓	✓	✓	✓	✓	✓	
Argininosecic aciduria	✓	✓	✓	✓	✓	✓	
Citrullinemia, type I	✓	✓	✓	✓	✓	✓	
Classic phenylketonuria	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Homocystinuria	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Maple syrup urine disease	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Tyrosinemia, type I	✓	✓	✓	✓	✓		✓
Congenital adrenal hyperplasia	✓	✓	✓		✓	✓††	
Primary congenital hypothyroidism	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Biliary atresia					✓		
Beta-thalassemia	✓						
S, beta-thalassemia		✓			✓		
S, C disease		✓			✓		
S, S disease (Sickle cell anemia)	✓	✓			✓		✓
Biotinidase deficiency	✓	✓			✓		
Classic galactosemia	✓	✓	✓		✓		
Congenital heart disease		✓			✓		✓
Cystic fibrosis		✓			✓	✓	✓
Glycogen Storage Disease Type II (Pompe)		✓					
Guanidinoacetate Methyltransferase Deficiency		✓			✓		
Hearing loss		✓		✓			✓
Mucopolysaccharidosis Type I		✓			✓		
Mucopolysaccharidosis Type II		✓					
Severe combined Immunodeficiencies		✓			✓		
Spinal Muscular Atrophy		✓	✓		✓		
X-linked Adrenoleukodystrophy		✓					
Tyrosinemia, type II and III						✓	✓
Carnitine palmitoyltransferase I deficiency	✓		✓			✓	
Carnitine palmitoyltransferase II deficiency			✓			✓	
Carnitine acylcarnitine transferase deficiency						✓	
G6PD	✓			✓			

جدول ١: فحص حديثي الولادة في مجموعة من الدول مقارنة بالمملكة العربية السعودية (٣).



مع ان البرامج الوقائية التي تقدمها المملكة ساهمت برفع جودة الخدمة المقدمة الا أن بعض الامراض تنتشر بشكل اقل بين أقاليم معينه مثل مرض الحثل العضلي والذي تم دراسته في منطقة جيزان ووجد انه ينتشر بين عوائل معينه ترتبط فيما بينها بزواج الأقارب مما ساهم في انتشاره في المنطقه والذي عدا عن كونه يعيق حياة المريض فانه يشكل ثقل مادي كبير على القطاع الصحي حيث ان تكلفة العلاج السنويه للفرد الواحد ما يقارب ٢ مليون ريال سعودي في حين يمكن الوقايه منه بالفحص المبكر قبل الزواج (٤). فعدا عن المتغيرات الجينيه فان هناك تغيرات في الكرموسوم أيضا وراثيه وتشارك فيها عوائل دون غيرها (صوره ٢) وتشكل عبئاً على المريض والقطاع الصحي.

ومن خلا دراسته أجريت هذا العام على مدى وعي الشعب السعودي بالمسوحات الوراثيه قبل الزواج او اثناء الحمل فقد تم سؤال المشاركين في هذه الدرسته عن مدي اقدمهم على الزواج في حال كان الشريك يحمل متغيرات جينيه قد تؤثر على صحة الأبناء ووجد ان اغلبية المشاركين يرغبون في الغاء الزواج في هذه الحاله. وهنا تكمن الحاجه الي تفعيل برامج المسوحات الشامله وكذلك تفعيل التوعيه بالامراض الوراثيه واليه الوقايه منها .



صورة ٢: مشجرا عائلي يوضح فيه زواج الأقارب (٥).

### المراجع:

- [١] M. M. Al Eissa, F. Almsned, R. R. Alkharji, Y. M. Aldossary, and R. Alqurashi, "The perception of genetic diseases and premarital screening tests in the central region of Saudi Arabia," *BMC Public Health*, pp. ٢٠٢٤ ,١٥-١, doi: ١٠,١١٨٦/s-١٢٨٨٩٠-١٩٠٢٩-٠٢٤.
- [٢] M. Aleissa et al., "Common disease-associated gene variants in a Saudi Arabian population," *Ann. Saudi Med.*, vol. ٤٢, no. ١, pp. ٢٠٢٢ ,٣٥-٢٩, doi: ٤٩٤٧,٢٠٢٢,٢٩-٠٢٥٦/١٠,٥١٤٤.
- [٣] N. Alhusseini, Y. Almuhanha, L. Alabduljabbar, S. Alamri, M. Altayeb, and G. Askar, "International Newborn Screening : Where Are We in Saudi Arabia ?," *J. Epidemiol. Glob. Health*, ٢٠٢٤.
- [٤] A. Abuzenadah, N. Alganmi, R. Alqurashi, E. Hawsa, and A. Alotibi, "Familial Screening for the Prevention of Rare Diseases : A Focus on Lipodystrophy in Southern Saudi Arabia," *J. Epidemiol. Glob. Health*, no. ٢٠٢٤ ,٠١٢٣٤٥٦٧٨٩, doi: ١٠,١٠٠٧/s٥-٠٠١٨٢-٠٢٣-٤٤١٩٧.
- [٥] M. M. Al Eissa et al., "Case Report Breaking new ground : Exploring de novo chromosomal rearrangements in ١p٣٦ microdeletion," vol. ١٨, no. ٢٠٢٤ ,٤.

# عامود من المختبر



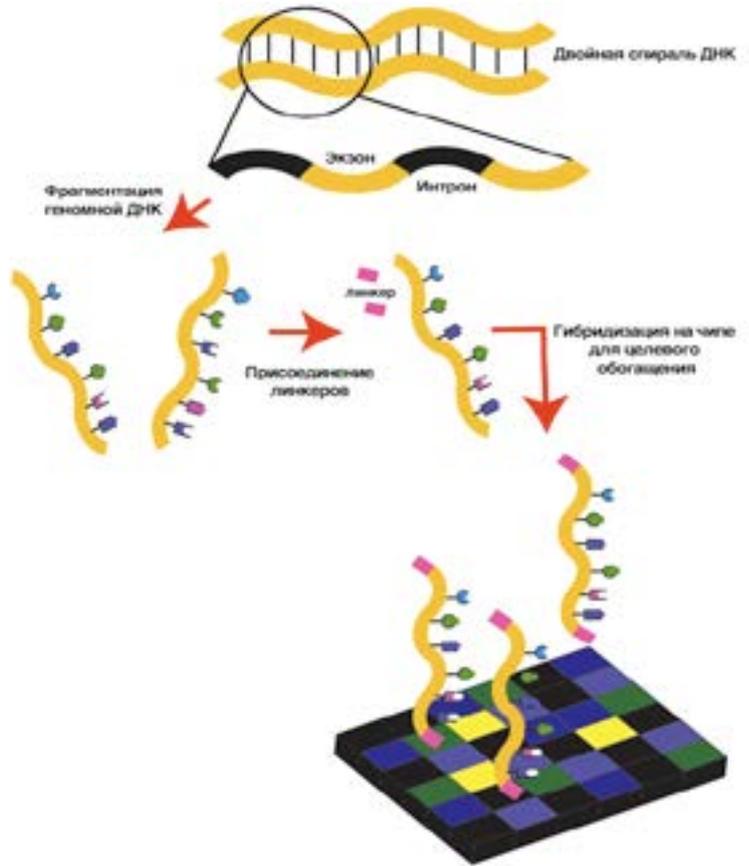
د. سهى طاشكندي

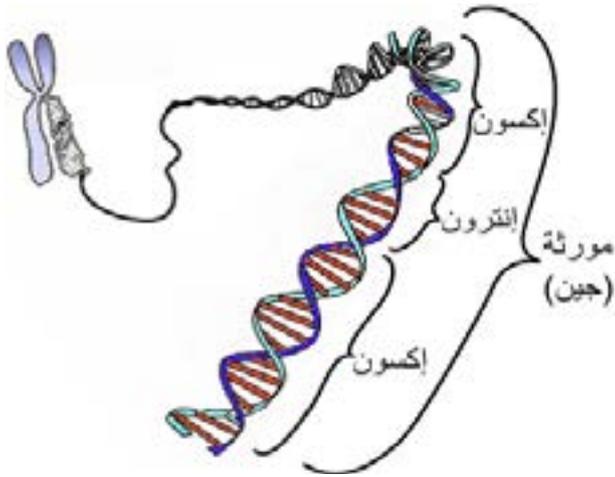
## دور تقنيات الوراثة الحديثة في تشخيص ومتابعة أمراض القلب الوراثية



تلعب تقنيات مختبرات الوراثة دوراً مهماً في التقدم الطبي المتعلق بتشخيص ومتابعة أمراض القلب الوراثية، حيث تشكل هذا النوع من الأمراض أهمية قصوى خاصة في حالات وجود تاريخ عائلي لأمراض القلب المبكرة أو المفاجئة. ومع التطورات السريعة في التقنيات المخبرية الحديثة وبالذات فيما يخص تقنيات علم الوراثة الجزيئية، بات من الممكن تحديد الطفرات الجينية المسببة للعديد من اضطرابات القلب، مما يُمكن الأطباء من اتخاذ قرارات علاجية ووقائية فعّالة و متعلقة بما يعرف حالياً بالطب الشخصي (Personalized Medicine).

من أبرز التقنيات المستخدمة حالياً في مختبرات الوراثة تقنية التسلسل الجيني الكامل (Whole Genome Sequencing) وتسلسل الإكسو (Whole Exome Sequencing)، وقد تم التطرق بالشرح التقني لهذه الالتقنيات في الأعداد السابقة، حيث تسمح هذه التقنيات الحديثة بفحص الآلاف من الجينات في تحليل واحد لاكتشاف وتحديد ودراسة الطفرات التي قد تؤدي إلى أمراض مثل اعتلال عضلة القلب الضخامي (HCM)، اعتلال عضلة القلب التوسعي (DCM)، ومتلازمات اضطراب النظم، إضافة إلى التشخيص الوراثي للأمراض الوراثية المعروفة بارتباطها بأمراض القلب. تعزز هذه التقنيات من التشخيص المبكر وتساعد في تحديد الأفراد المعرضين للخطر حتى قبل ظهور الأعراض السريرية وبالتالي يتم رسم الخطة العلاجية بشكل دقيق و البدء بها قبل تطور الحالة المرضية.





إضافة إلى التشخيص، تساهم تقنيات مختبر الوراثة في متابعة تطور المرض وتوجيه العلاجات الشخصي، فمثلاً، يمكن الإسترشاد بنتائج هذه الفحوصات لمعرفة الحالات التي لم يبدأ فيها ظهور المرض لكن يكون الشخص أكثر عرضة من غيره' فيبدأ بالعمل على تعديل نمط الحياة أو في حال ظهور المرض يتم اختيار أدوية محددة بناءً على الطفرة الجينية المكتشفة لمتابعة وعلاج الحالة المرضية، مما يحسن نتائج المرضى ويقلل من المضاعفات.



علاوة على ذلك، تُستخدم تقنيات حديثة مثل تحليل التعبير الجيني (Gene Expression Profiling) والتحليل الارتباطية الجينومية (GWAS) لفهم آليات تطور المرض بشكل أعمق، مما يدعم الأبحاث في تصميم علاجات جديدة.

ختاماً، يُعد مختبر الوراثة حجر الزاوية في الطب الحديث لأمراض القلب الوراثية، إذ يساهم في التشخيص الدقيق، المتابعة المستمرة، ووضع خطط علاجية مبنية على المعلومات الجينية الخاصة بكل مريض. ومن المتوقع أن يستمر هذا المجال في التوسع، مما يعزز فرص الوقاية والرعاية الصحية المخصصة ويخفض نسب الوفيات المرتبطة بأمراض القلب الوراثية.



### د. سهى طاشكندي

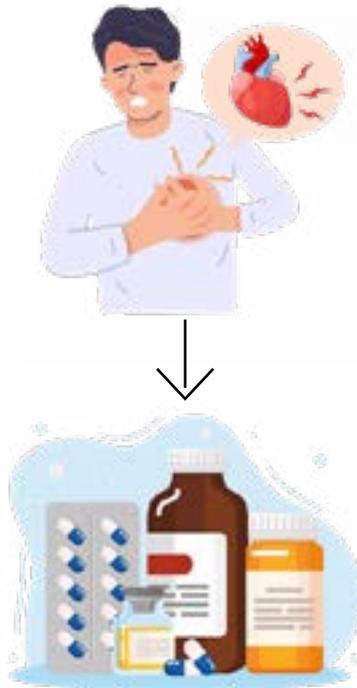
أستشاري مختبرات وراثية طبية  
مدينة الملك فهد الطبية

# الطب الشخصي الدقيق وأمرض القلب



أ. منيرة الشهري

## الطب الشخصي الدقيق وأمراض القلب



ساهم علم الصيدلة الجيني للأدوية  
القلبية الوعائية. Cardiovascular.  
Pharmacogenomics

في فهم تأثير الاختلافات الجينية على  
استجابة المرضى لأدوية القلب والأوعية  
الدموية، وهو ما يمثل جوهر الطب الشخصي  
الدقيق، كما في حالة دواء كلوبيدوجريل.

دواء Clopidogrel



جين CYP2C19



لايستجيب  
(دواء آخر)

جرعة أكبر

جرعة أقل

# مسك الختام :

## تشوهات القلب الوراثية



أ.د. زهير عبدالله رهبيني

## تشوهات القلب الوراثية



يتكون قلب الجنين خلال المراحل الأولى من الحمل، وبحلول الأسبوع الخامس يكون القلب في الطور الأول من التكوين، وبالإمكان سماع ضربات قلب الجنين عن طريق الموجات الصوتية المهبلية عند بلوغ منتصف الأسبوع الخامس.

وعيوب القلب الوراثية عبارة عن مشكلة في بنية القلب يولد بها الطفل، وقد تكون بعض عيوب القلب التي تصيب الأطفال بسيطة ولا تحتاج إلى علاج. أما بعضها الآخر فأكثر تعقيداً وقد يحتاج الطفل إلى إجراء عدة عمليات جراحية على مدار عدة سنوات.

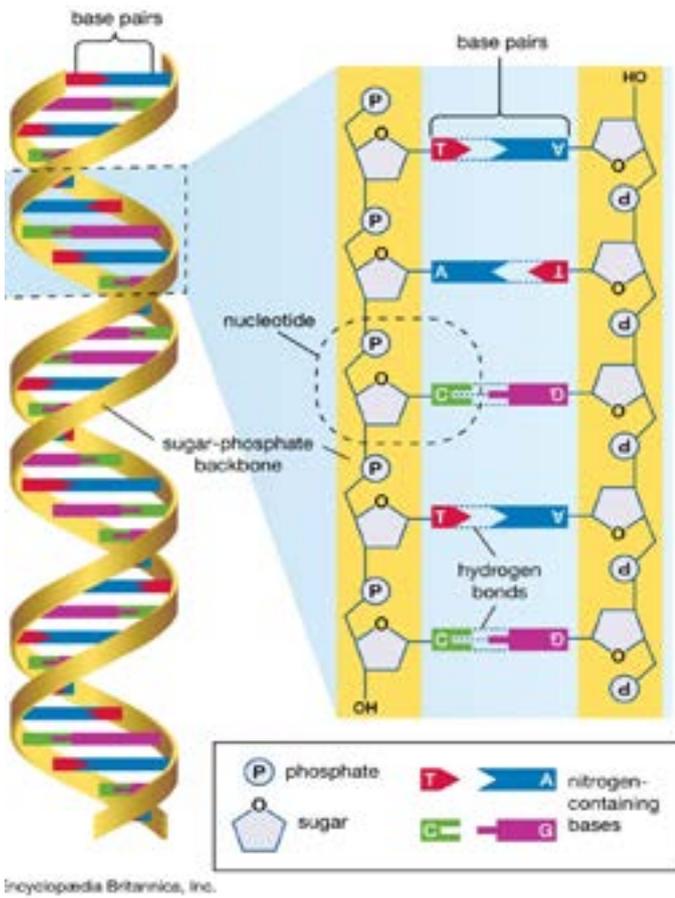
يصاب ما لا يقل عن ثمانية أطفال بعيب في القلب من كل ١٠٠٠ مولود سنوياً إلا أنها في العالم العربي أكثر حدوثاً بسبب الأمراض الوراثية المتنحية والتي تكثر في زواج الأقارب.

وتشوهات القلب الوراثية هي مجموعة من الحالات التي تؤثر على بنية القلب وتؤدي إلى مشاكل في تدفق الدم وهذه التشوهات يمكن أن تكون موجودة عند الولادة (تشوهات القلب الولادية)، أو تظهر في الحياة لاحقاً، وأحياناً تكون المشكلة بسبب خلل في الوظيفة كارتخاء في عضلة القلب أو اضطرابات في نبضات القلب نتيجة لأسباب وراثية.



## أسباب عيوب القلب الوراثية:

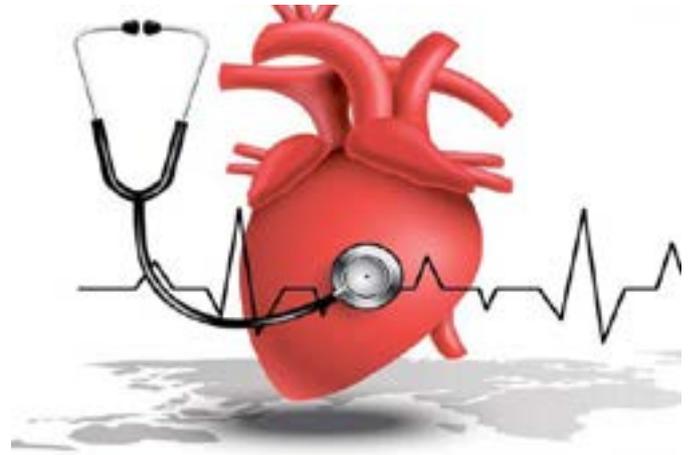
- ١- تغير في الصبغات ( الكروموسومات ) : اما بالزيادة او النقص وكمثال على ذلك متلازمة داون وهي بسبب زيادة الصبغة الوراثية رقم ٢١ فيصبح مجموعة الصبغات الوراثية ٤٧ صبغة بدلا من ٤٦ ومن المعروف ان تشوهات القلب في هذه المتلازمة تصل ٥٠ الى ٪ من الحالات.
- ٢- طفرات في المورثات ( وحيدة المورثة ) : بعض تشوهات القلب الوراثية يمكن أن تنتقل من الآباء إلى الأبناء اما على شكل متلازمة تشمل القلب وغيره من أجهزة الجسم او امراض وراثية تصيب القلب فقط اما على شكل تشوهات واما على شكل مشاكل في عضلة القلب مثل تضخم او ارتخاء في عضلة القلب.
- ٣- متعددة العوامل : وهي اكثرها شيوعا بحيث يكون هناك استعداد وراثي مع عواما بيئية مثل التعرض للمواد الكيميائية أو الإشعاع او غيرها واحيانا بدون وجود سبب واضح.



Encyclopedia Britannica, Inc.

## أنواع عيوب القلب الوراثية:

- ١- عيب في الجانب الأيسر من القلب ، ويشمل الاذين الايسر والبطين الايسر او الشريان الابهر: وهو أكثر أنواع تشوهات القلب الوراثية شيوعاً .
- ٢- عيب في الجانب الايمن من القلب ، ويشمل الاذين الأيمن والبطين الأيمن او اوعية الدم الرئوية ٣. امراض القلب الوظيفية ، وهو مجموعة من الحالات التي تؤثر على وظائف وكهرباء القلب.



- وعادةً ما تُكتشف عيوب القلب الوراثية الخطيرة عقب الولادة بفترة وجيزة، أو خلال الأشهر القليلة الأولى من حياة الطفل.
- وقد تشمل الأعراض ما يأتي:
- تصبغ الشفتين أو اللسان أو الأظافر بلون رمادي أو أزرق شاحب. ويختلف مدى سهولة ملاحظة تغيرات لون الجلد أو مدى صعوبتها حسب لون الجلد .
  - سرعة التنفس.
  - تورم الساقين أو البطن أو المناطق المحيطة بالعينين.
  - ضيق النفس أثناء الرضاعة، ما يؤدي إلى عدم زيادة وزن الرضيع زيادةً طبيعيةً.

اما الوقاية فيشمل فحص ما قبل الزواج لبعض المورثات الشائعة للمقبلين على الزواج والتي تسبب تشوهات او إشكالات في عضلة او نبضات القلب ويكون هذا الفحص ضمن البرامج الوطنية للوقاية من الامراض الوراثية. وتشمل الوقاية الفحوصات للمواليد الجدد عن طريق برامج الفحص المبكر للمواليد اما بفحص المواليد عن طريق الاشعة الصوتية ( السونار) او الفحص الوراثي ليشمل المورثات التي تسبب امراض القلب الوراثية حيث يمكن أن يساعد فحص الأطفال في الكشف عن تشوهات القلب الوراثية مبكرا والتدخل العلاجي او الجراحي قبل ظهور الاعراض والمضاعفات متأخرا.



وتشمل طرق الوقاية فحص الجنين اثناء الحمل عن طريق السونار في المراحل الأولى من الحمل ( قبل ١٩ أسبوع ) للكشف عن العيوب في بنية القلب او عن طريق الفحص الجيني للمورثات التي تسبب متلازمات تصاحبها إشكالات في تكوين القلب او وظيفته حيث بالإمكان اخذ خزعة من المشيمة في حوالي الأسبوع العاشر من الحمل او عينة من السائل الامنيوسي في الأسبوع ١٥ تقريبا من الحمل وفحص الطفرات الوراثية وتشخيصها. وفي حالة تشخيص الجنين بعيوب قلبية خطيرة تعرض الحالة على لجنة مكونة من ٣ أطباء في جواز الإجهاض قبل ١٩ أسبوع من الحمل ( قبل نفخ الروح ) حسب ضوابط الفتوى الصادرة بهذا الشأن.

ومن طرق الوقاية أيضا ما يعرف بتقنية الفحص ما قبل الغرس ( أطفال الانابيب ) وهي تقريبا نفس تقنية الاخصاب خارج الرحم والتي تستعمل في العقم الا انها تختلف عنها ان الاجنة المكونة خارج الرحم تفحص لطفرة العائلة المعروفة ومن ثم زراعة اثنين من الاجنة السليمة في رحم الام حتى الولادة. ولا شك ان التعليم الصحي المستمر للمجتمع بواسطة المختلفة يساعد في التوعية بتشوهات القلب الوراثية وأهميتها وطرق الوقاية منها. وأخيرا أتمنى السلامة والعافية لكل مريض وان يكتب السلامة للجميع.

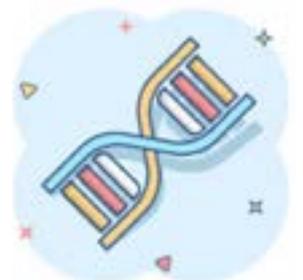


أ.د. زهير عبد الله رهبيني

استشاري طب الأطفال والطب الوراثي

تسالي

وراثيات



## معلومات عامة عن الحمض النووي:

٢ كريات الدم الحمراء لا يوجد بها DNA

١ الحمض النووي موجود في جميع الخلايا التي تحتوي على نواة للخلية.

٤ إذا تم فرد وترتيب ال DNA سيتعدى طوله المترين

٣ يوجد DNA داخل الماييتوكوندريا (بيت الطاقة في الخلية) وهو من جهة الأم فقط

٦ الرجل لديه كروموزوما XY بينما المرأة لديها كروموزومات XX

٥ تكون المادة الوراثية التي تترجم الى صفات ٣% فقط من ال DNA



٧ تتشابه المادة الوراثية للبشر بنسب متفاوتة مع:

a. ٥٠% مع الملفوف

b. ٩٨% مع الشمبانزي

c. ٨٥% مع الفأر

d. ٦٠% مع الموز

e. ٩٩, ٩% مع إنسان آخر

## إختبر معلوماتك:

٢ أنا الحمض النووي، شكلي هو:

A. حلقة دائرية

B. مكعب

C. حلقة حلزونية

١ أنا موجودة داخل الخلية، وأحمل المادة الوراثية (الحمض النووي) DNA، فمن أنا؟

A. الماييتوكوندريا

B. النواه

C. الجدار الخلوي

الحل في العدد القادم

