الملف

إعداد: عماد عبد الحميد

الأمراض الوراث

أطفال لا حول لهم ولا قوة تتفتح أعينهم على أمراض ورثوها عن آبائهم، سببت لهم إعاقات وتشوهات تفوق قدرتهم على تحمل آلامها، وفاقمت معاناة آبائهم في تكلفة العلاج باهظة الثمن، وذلك لأسباب ارتبطت بعادات توارثتها الأجيال وهي «زواج الأقارب»، والذي يعد من أهم أسباب انتشار الأمراض الوراثية في الإمارات، إضافة إلى إهمال فحوص ما قبل الزواج أو الفحوص التي تساعد على الكشف المبكر عن هذه الأمراض، كل ذلك يفاقمه النقص الشديد بل الندرة في الكوادر الطبية المعنية بعلاج الأمراض الوراثية، إلى جانب عدم وجود قاعدة بيانات على مستوى الدولة، للتعرف إلى الأعداد المصابة بأمراض وراثية، سواء المسجل منها حديثاً أو قديماً.

المركز العربي للدراسات الجينية التابع لجائزة حمدان بن راشد آل مكتوم للعلوم الطبية رصد 1650 مرضاً وراثياً في دول الخليج منها 356 مرضاً داخل دولة الإمارات، في حين يقدر علماء الوراثة بأن هناك أكثر من 30 ألف مرض وراثي تم رصدها في العالم يمكن أن تصيب الأطفال بنسب متفاوتة، 50-60% منها ترتبط بزواج الأقارب.

وفي هذا الإطار أكد أطباء أن الوقاية الاستباقية إلى جانب توعية المجتمع والتطورات البحثية، جميعها من شأنها أن تقلل من نسب التعرض لهذه الأمراض، كما أن فحوص ما قبل الزواج، وفحوص الأجنّة أثناء فترة الحمل، وفحوص ما بعد الولادة، تمكن من تحديد الإصابة بالمرض الوراثي وعلاجه مبكراً وتفادي مضاعفاته المزمنة والقاتلة.

اضطرابات

وقالت الدكتورة فاطمة البستكي، استشارية أمراض الأطفال والوراثة الإكلينيكية في مستشفى لطيفة إن الأمراض الوراثية في الإمارات تتوارث بثلاث طرق، الأولى يطلق عليها اسم «المتنحي»، ويكون الزوجان حاملين أمراضاً وراثية، لكن لا تظهر عليهما أعراض مرضية، وتكون نسبة الإصابة للطفل المولود بأمراض وراثية في كل حمل 25٪، أما الطريقة الثانية (الصفة السائدة)، وفيها يكون أحد الزوجين مصاباً، والآخر متعافياً، وتكون نسبة الإصابة بأمراض وراثية للطفل المولود 50٪، ومن أشهر أمراض هذه الطريقة متلازمة «مارفان»، إذ يكون الطفل طويل القامة والأطراف، ويعاني اضطرابات قلبية.

وتابعت البستكي «من ضمن حالات احتمالية الإصابة أيضاً، ما يعرف بالإصابة عن طريق «كروموسوم الجنس»، وتزيد معدلات الإصابة فيه للذكور، مقارنة بالإناث الأخف ضرراً بمرض متلازمة «كروموسوم إكس الهش»، ويوجد بكثرة في الإمارات بسبب الخلل الكروموسومي وأغلب مرضاه المصابون بالتوحد والإعاقة الذهنية».

وشددت على ضرورة تطوير برنامج فحص ما قبل الزواج ليشمل الأمراض الجينية وعدم الاكتفاء بالكشف عن الأمراض الوراثية منعاً لإنجاب أطفال يعانون أمراضاً وراثية أو جينية، وكذلك فحص ما بعد الولادة للكشف عما إذا كان الطفل مصاباً بمرض وراثي «استقلابي»، وهي أمراض تسبب تراكم مواد غذائية في الجسم، ما يحولها إلى سموم، قد تنتهي بوفاة الطفل.

ندرة كوادر

وأوضحت البستكي أن المشكلة الأساسية التي تعانيها الدولة هي النقص الشديد بل الندرة في الكوادر الطبية المعنية بعلاج الأمراض الوراثية الاستقلابية، إذ إن دراسة هذا المجال تعتبر صعبة، مشيرة إلى أن المشكلة الأخرى لا تقتصر على نقص الأطباء فقط، بل على عدم وجود تسجيل للبيانات على

فاطمة البستكي

شيخة العريض

المشورة الوراثية

ذهبت الدكتورة حنان حمامي من المركز الوطني لأمراض السكري والغدد الصماء والوراثة في الأردن إلى أن المشورة الوراثية حول زواج الأقارب «تعطى استناداً إلى وضع العائلة الخاص بها، فمثلاً عند معرفة وجود أحد الأمراض الوراثية الجسمية المتنحية في العائلة، تستوجب الحيطة الشديدة في اتخاذ القرار بالزواج من الأقارب وربما تحتاج العائلة إلى القيام ببعض الفحوصات المخبرية لتحديد الجينة المسببة للمرض وبالتالي تشخيص حاملي الجينة».

بالأرقام

40

حددت جامعة خليفة للعلوم والتكنولوجيا والبحوث من خلال دراسة الجينوم 4 علامات وراثية لأول مرة مرتبطة بمرض السكري من النوع الثاني بين مواطني الإمارات، ولم تكن مرتبطة في الشعوب الأخرى، وهذا يدل على أن التركيبة الوراثية لكل مجموعة من السكان قد تكون مختلفة.

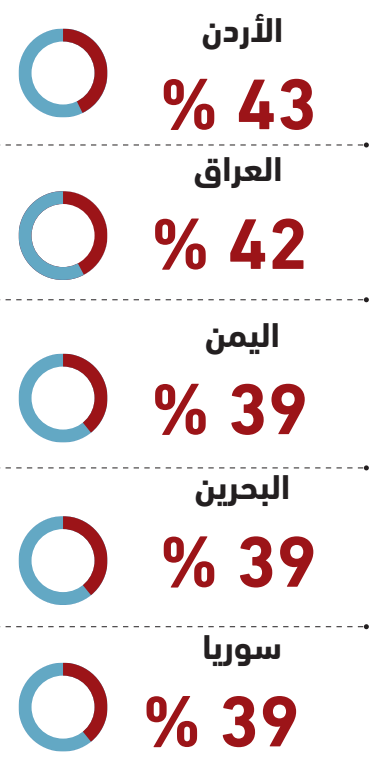
9%

تشير التقديرات على الصعيد العالمي إلى أن نحو 7.9 ملايين ولادة أو 6 ٪ من مجموع الولادات التي تحدث سنوياً تعاني من وجود خلل وراثي المنشأ أو خلل وراثي جزئي، ومع ارتفاع معدل انتشار الاضطرابات الوراثية مثل الأمراض الهيموغلوبينية (كالثلاسيميا، وفقر الدم المنجلي)، فإن دول إقليم شرق المتوسط تشارك بجزء كبير في هذا العبء.

مخاطر صحية

تشير العديد من الدراسات إلى ارتباط زواج الأقارب بازدياد معدل الإصابة بالاضطرابات الوراثية كأمراض الدم الوراثية والاستسقاء الدماغي والتشوّهات الخلقية في القلب وفقدان السمع وأمراض الحساسية الصدرية والإكزيما والإعاقات الذهنية والصرع وأمراض السكري وغيرها.

أكثر 10 دول عربية في زواج الأقارب:



أبرز الأمراض الوراثية:

غرافيك: حسام الحوراني

البيان

دواء شخصي لكل إنسان طبقاً لمحتواه الجيني

أوضح الدكتور علي السيد، مدير إدارة الصيدلة في هيئة الصحة في دبي، إن طريقة استجابة الإنسان لأي دواء تخضع لتأثير العديد من الجينات المختلفة، وبات من الممكن بفضل التقدم الطبي فحص الجينات للتنبؤ بشأن استجابة الشخص للدواء.

وأضاف: قريباً سيتمكن علم الأدوية الجيني من تصميم علامات دوائية مناسبة جينياً للأشخاص كنوع من الأدوية الشخصية أو الفردية، والذي من شأنه أن يساعد على تطوير أدوية ذات فعالية وقوة عالية، وفي الوقت نفسه بتأثيرات سمية وجانبية قليلة.

علي السيد

وأوضح الدكتور علي السيد أن العلماء والباحثين في هذا المجال، يطمحون إلى صنع دواء شخصي خاص بكل إنسان بمفرده طبقاً لمحتواه الجيني، وسيؤدي ذلك إلى تلافي العديد من الآثار غير المرغوبة لاستخدام الأدوية العادية ويوفر الكثير من الوقت في التجارب على الحيوانات وعلى البشر.

تغيرات

وبين الدكتور علي السيد، مدير إدارة الصيدلة في هيئة الصحة في دبي أن علم الأدوية الجيني يبحث في الاختلافات الوراثية التي تطرأ على الجينات والتي تحدد بدورها الاستجابة الدوائية، كما يبحث في اكتشاف الطرق المناسبة لاستخدام هذه التغيرات للتنبؤ بمدى استجابة الإنسان للأدوية، لهذا سيكون وصف الدواء تفصيلاً وحسب طبيعة جسم كل مريض وليس حسب المرض نفسه.

كشف مبكر للمواليد في أول 72 ساعة بعد الولادة

تقدم وزارة الصحة ووقاية المجتمع خدمة الكشف المبكر عن أمراض حديثي الولادة، للكشف عن الأمراض الوراثية والخلقية، إلى جانب رفع مستوى الوعي لدى المجتمع عن الأمراض الوراثية، وتفعيل المشاركة المجتمعية، وإنشاء قاعدة بيانات لحصر جميع أنواع الأمراض الوراثية بين حديثي الولادة.وتستهدف الخدمة فحص جميع حديثي الولادة خلال الـ72 ساعة الأولى بعد الولادة، بغرض الكشف المبكر عن تلك الأمراض، ومن ثم تقديم الرعاية الطبية اللازمة في أسرع وقت، للوقاية من مضاعفات المرض.

وتهدف الخدمة إلى الفحص المبكر لحديثي الولادة، لخفض معدلات المرض والإعاقة والوفيات الناتجة عن الأمراض الوراثية، مثل «فحص القلب للكشف عن التشوهات الخلقية أو الثقوب القلبية، وقصور الغدة الصماء، وأمراض الأنيميا المنجلية، والثلاسيميا، والصمم الوراثي وغيرها».

23 جمادى الآخرة 1441 | 17 فبراير 2020 | الاثنين
العدد 14488

ـية آلام وتكاليف تفاقمها ندرة الكادر الطبي

مستوى الدولة، للتعرف إلى كم الأعداد المصابة بأمراض وراثية، سواء المسجل منها حديثاً أو قديماً.

وبينت أن اكتشاف الأمراض الاستقلابية في الأيام الأولى بعد الولادة يساعد في تحديد العلاج المناسب، ما يحمي الرضيع من مضاعفات خطيرة. وأكدت أن الزوجين يتحملان مسؤولية إنجاب أطفال مرضى، إذا أهملا إجراء فحوص ما قبل الزواج التي تحمي من أمراض الدم الوراثية، والفحوص أثناء الحمل، أو فحوص ما بعد الولادة.

وذكرت البستكي أن أكثر الأمراض الوراثية شيوعاً في الإمارات عن طريق الصفة المتنحية هي أمراض الدم المنجلية، والثلاسيميا، والأمراض التي تسبب خللاً في عمل الأنزيمات، ما يحوّل بعض الأغذية في الجسم إلى سموم قاتلة.

كشف مبكر

وقالت الدكتورة مريم مطر، مؤسسة ورئيسة جمعية الإمارات للأمراض الجينية إنه إلى جانب الأمراض الوراثية والجينية هناك أيضاً أمراض نادرة تصيب شخصاً من بين كل 10000 شخص، وخطورة وعواقب هذه الأمراض كبيرة جداً على الأجيال القادمة إذا لم يتم اكتشافها مبكراً قبل الحمل أو في أول أسبوع من الولادة، فعند الكشف المبكر يتم تحسين جودة الحياة للمريض بنسبة 90%.

وبينت أن الفحوصات الجينية متوفرة في المستشفيات الحكومية والخاصة، وهنا يأتي دور الجهات المسؤولة بإلزام شركات التأمين الصحي لأخذ دور المسؤولية لتقديم الرعاية الصحية الوقائية لأن مردودها الإيجابي سيكون على الطرفين. وأفادت بأن الإصابة بمرض جيني تحدث في مرحلة النمو الأولى للجنين، أو أثناء إخصاب البويضة، أو خلال الأشهر الثلاثة الأولى من الحمل، نتيجة تناول الأم جرعات عالية من الأدوية، أو تعرّضها للإشعاع، أو بسبب النمط المعيشي غير الصحي أثناء إخصاب البويضة، كما أن العوامل البيئية تلعب دوراً كبيراً في معدل الإصابة، ويمكن لمرور الأم بمرحلة نفسية صعبة أن يتسبب في حدوث خلل في جينات الطفل، كما أن الآباء المدخنين بشراهة، أو الذين يتناولون هرمونات عالية ومنتجات من النوع الذي يستخدمه ممارسو رياضة كمال الأجسام، قد يتسببون في حدوث طفرات جينية لدى أطفالهم، ونتيجة لذلك تكون الأطفال عُرضة للإصابة بعاهات.

أبحاث جينية

وأوضحت الدكتورة حبيبة الصفار، مدير مركز أبحاث التكنولوجيا الحيوية في جامعة خليفة للعلوم والتكنولوجيا والبحوث، أن هناك حاجة لإجراء المزيد من الأبحاث الجينية للعرب خاصة وأن تلك الأبحاث قليلة، لذلك هناك أهمية كبيرة لعلوم التكنولوجيا الوراثية والجينوم البشري، كونها تعمل على تحسين الصحة وتجنب الأمراض في المستقبل، فضلاً عن توفير العلاج والعقاقير لكل مرض وتجنب الإصابة بها مستقبلاً.

وطالبت الدكتورة حبيبة بضرورة توحيد الجهود المتعلقة بالجينوم على مستوى الدولة، مشيرة إلى أن هناك عدة مراكز تقوم حالياً بدراسة الجينوم في الدولة ومطلوب توحيد تلك الجهود، لافتة إلى أن التحليل الجيني لمرض السكري يقلل من الإصابة بالمرض بنسبة 20%، مؤكدة أن التحليل الجيني يعطي نتائج دقيقة ويحد من الكثير من الأمراض الجينية.

وطالبت الصفار بضرورة تطبيق برامج وقائية فعالة مثل فحص حديثي الولادة وفحص الأشخاص الحاملين لصفة المرض وتطبيق الفحص الجيني للمقبلين على الزواج.

فحوصات

بدورها أشارت الدكتورة شيخة سالم العريض، استشارية الأمراض الوراثية في مملكة البحرين، إلى أن ما لوحظ من وجود للأمراض الوراثية في الوطن العربي بنسب عالية تفوق النسب العالمية، سببه ارتفاع نسبة زواج الأقارب وبعض العادات والتقاليد الاجتماعية التي تسيطر على شريحة معينة من المجتمع من خلال عدم الإفصاح بصورة ملحوظة عما حدث من حالات مشابهة في الأسرة والتي قد تعضد وتقوي الجانب الوراثي.

وذكرت أن أبرز الأمراض الوراثية فقر الدم المنجلي والثلاسيميا والتخلف العقلي والأعصاب والعضلات وتستنزف اكثر من 40% من ميزانيات الجهات الصحية.

وقالت العريض إن هناك الكثير من الفحوصات الجينية مثل التخلف العقلي والتشوهات يتم تشخيصها وإعطاؤها العلاج المناسب، وكذلك «الاختبارات التشخيصية قبل الانغراس» وتسمى كذلك التشخيص الجيني قبل الانغراس، ويُجرى هذا الاختبار عند محاولة الحمل من خلال الإخصاب في المختبر، ويتم فحص الجنين تحسبًا لوجود اضطرابات جينية، ويتم غرس الأجنة التي لا تعاني اضطرابات في الرحم عن طريق التلقيح الصناعي بحيث يمكن فحص الأجنة واختيار الأجنة السليمة للتلقيح. وبينت أن الدراسات العلمية أظهرت وجود علاقة موجبة بين زواج الأقارب وحدوث الأمراض الوراثية الجسمية المتنحية، مثل مرض الثلاسيميا، حيث تزداد خطورة إصابة الأطفال بهذه الأمراض عندما يكون كلا الأبوين من الأقارب.

356 مرضاً وراثياً في الإمارات

أكد الدكتور محمود طالب آل علي مدير المركز العربي للدراسات الجينية التابع لجائزة حمدان بن راشد آل مكتوم للعلوم الطبية، أن عدد الأمراض الوراثية في دول الخليج، وصل إلى 1650 مرضاً، منها 356 في الإمارات، و624 مرضاً في المملكة العربية السعودية، والباقي موزع على دول المنطقة. وأشار إلى أن المركز العربي للدراسات الجينية، سيقوم خلال العام الجاري، بإدخال تقنية الذكاء الاصطناعي، بالتعاون مع الأطباء المتخصصين، وجامعات الطب في الدولة، لتحليل البيانات التي تم جمعها عن الأمراض الوراثية، بغية الوصول إلى المسببات، ومن ثم العلاج، مؤكداً أنه خلال 5 سنوات، سيكون هناك دواء معيّن لكل مريض.

وأضاف: إن أنظمة الذكاء الاصطناعي، ستحقق بحلول عام 2021، إيرادات بقيمة 6.7 مليارات دولار في الرعاية الصحية على الصعيد العالمي، لافتاً إلى أن علم الجينوم، هو أحد مجالات العلم التي يتطور فيها التعلم الآلي. ونوه الدكتور محمود طالب آل علي، بأن الأمراض الوراثية الأكثر انتشاراً في دول المنطقة، هي: الاضطرابات الوراثية، والخلل في الكروموسومات، مبيناً أن معرفة الجين المسبب للمرض، كانت تستغرق سنوات عدة، واليوم، عن طريق الذكاء الاصطناعي، يمكن التوصل إلى الأمر خلال أسابيع فقط. وأوضح أن آخر الاستطلاعات التي أجريت عام 2019، توقعت أن يتوسع قادة الرعاية الصحية العالمية، في استخدام الذكاء الاصطناعي في التشخيص والمتابعة، بنسبة تصل إلى 50 %. وأشار إلى أن المركز العربي للدراسات الجينية، تمكن على مدى 15 عاماً الماضية، من إنشاء قاعدة بيانات للأمراض الوراثية في العالم العربي، تضم أكثر من 3000 مرض، وتعتبر أكبر قاعدة بيانات في العالم. ولفت الدكتور محمود طالب آل علي، إلى أنه سيكون للذكاء الاصطناعي مستقبلاً، دور كبير في تشخيص هذه الأمراض، ومكافحتها والوقاية منها، وبالتالي، تخفيف المعاناة والتقليل من التكاليف الكبيرة التي تتحملها الجهات الصحية، موضحاً أن 40 إلى 65 % من أسباب انتشار الأمراض الوراثية، يكون إما بسبب زواج الأقارب، أو الإنجاب بعد سن الـ 40.

محمود آل علي

فحص ما قبل الزواج.. تعزيز لصحة المجتمع

أكدت الدكتورة حبيبة شعبوني، أستاذة علم الوراثة الطبية في كلية طب جامعة تونس رئيسة قسم الأمراض الخلقية والوراثية في مستشفى شارل نيكول، أنه يمكن التوصل إلى تخفيض نسبة الأمراض الوراثية بطرق عدة ومتكاملة، منها فحص ما قبل الزواج، إلى جانب توعية المقبلين على الزواج في ما يخص العوامل المؤثرة والمساعدة على ظهور الأمراض الوراثية، كالزواج من الأقارب خصوصاً في حالة وجود مرض أو عدة أمراض وراثية في العائلة، وهذا الأمر من شأنه أن يحذرهم من التأثيرات السلبية لهذه العوامل، خاصة أن وجود فرد في العائلة حامل لمرض وراثي يضاعف نسبة ظهوره عند أطفال الأزواج المنتمين إلى نفس العائلة.وأضافت: «الفحوص الطبية الموجهة حسب الحالات تسمح إما بطمأنة المقبلين على الزواج أو بتحذيرهم من المخاطر»، مؤكدة ضرورة الاستمرارية في المراقبة الصحية بعد الزواج خصوصاً مراقبة الحمل.

توصيات البيان

- إنشاء مراكز وراثة متقدمة بالدولة تشمل المختبرات والعيادات ومراكز البحوث.
- زيادة ابتعاث الأطباء المواطنين للتخصص في الأمراض الوراثية.
- إنشاء قاعدة بيانات لحصر جميع أنواع الأمراض.
- الاهتمام بفحوص ما قبل الزواج وفحوص الأجنّة وفحوص ما بعد الولادة.
- تشجيع التدريب في مجال الوراثة ودعم تدريس مادة الوراثة بالمدارس والجامعات.
- الكشف المبكر للتشوهات الخلقية لدى المواليد وبدء العلاج فوراً.

25% أكد أطباء متخصصون أن هناك بعض الأمراض الوراثية يحملها الوالدان في جيناتهما، ولا تظهر عليهما أي أعراض، لكن عند الحمل ينتقل المرض إلى بعض المواليد، بنسبة إصابة تقدر بـ25 % في كل حمل، مشيرين إلى أن الوقاية الاستباقية إلى جانب توعية المجتمع والاكتشافات العلمية والتطورات البحثية، جميعها من شأنها أن تقلل من نسب التعرض لهذه الأمراض.

30 قال أطباء إن هناك أكثر من 30 ألف مرض وراثي يمكن أن تصيب الأطفال أثناء الولادة، ما يصعب معها عمل فحوص لها جميعاً، مشيرين إلى إمكانية رسم طبيب الأسرة شجرة العائلة كاملة لكلا الزوجين لثلاثة أجيال، للتعرف إلى مسببات إصابة الأطفال بأمراض وراثية، أو عقلية، أو إعاقات ذهنية أو حركية.

البرامج الوقائية توفر ميزانيات الجهات الصحية

قال الدكتور ماجد الفضل من مركز الملك عبد الله العالمي للأبحاث الطبية (كيمارك) رئيس قسم الوراثة في مدينة الملك عبدالعزيز الطبية في المملكة العربية السعودية إن دراسة تم إجراؤها في الحرس الوطني في مستشفى مركز الملك عبد الله للأبحاث الطبية أظهرت أن عمل برنامج للوقاية من الأمراض الوراثية يوفر 15 مليون ريال سنوياً من ميزانية المستشفى.ولفت إلى أنه للوقاية من الأمراض الوراثية نشدد وبقوة على إدراج الأمراض الوراثية والجينية في فحص ما قبل الزواج، لأن هذه الأمراض تؤثر على الفرد والعائلة بشكل اجتماعي ومالي ونفسي كما أنها تؤثر أيضاً على الدولة.

ماجد الفضل

دعوة لإنشاء شبكة وطنية لتسجيل الأمراض الوراثية

قالت الدكتورة هنادي عبد الرحمن، باحثة وطالبة دكتوراه في جامعة الإمارات: «تم اكتشاف أكثر من 300 مرض وراثي خلال العشرين سنة الماضية، أغلبها أمراض دم أو أمراض استقلابية، أو أمراض لها علاقة بالتأخر النمائي». وذكرت أن زواج الأقارب يعد السبب الأول والأهم في ارتفاع معدلات الأمراض الوراثية، لافتة إلى ضرورة العمل على إنشاء شبكة وطنية لتسجيل الأمراض الوراثية، لمعرفة حجم المشكلة، وتحديد الأولويات، والتعرف على المعتقدات الصحية والعادات والتقاليد، ووضعها في الحسبان عند عمل أي خطة للحد من انتشار هذه الأمراض. وشددت على أهمية تشجيع البحث العلمي، وتطوير البرامج الوطنية للمسح الوراثي للمواليد، مشيرة إلى أن إنقاذ طفل من التشوهات الخلقية، سيكون أقل تكلفة من رعاية هذا الطفل مدى الحياة.