النواة

نشرة دورية للتوعية الصحية تصدر عن
جمعية الامارات للأمراض الجينية بالتعاون مع بلسم لتعزيز الصحة

يونيو - حزيران 2013 - العدد 1

جمعية الامارات للأمراض الجينية
UAE Genetic Diseases Association

اماراتية تكتشف جينات للسكري بين المواطنين

الجينوم .. ثورة في التطبيقات الطبية والبحثية

التبرع بالدم يعزز ثقافة العطاء

جمعية الامارات للأمراض الجينية تواصل مشوارها الريادي

يداً بيد نصنع الفرق

أنتم شركاؤنا في النجاح

كل التقدير لدعمكم اللامحدود

فريق عمل جمعية الامارات للأمراض الجينية

الافتتاحية

د. مريم مطر
مؤسس ، ورئيس جمعية الإمارات للأمراض الجينية

التوعية والتطوع

تحت شعار «إماراتنا خالية من الثلاسيميا 2012» تم اطلاق الحملة الوطنية للتوعية بالثلاسيميا، وذلك في أكتوبر 2004 كصدقة جارية عن المغفور له الشيخ زايد بن سلطان آل نهيان- رحمه الله -، لوطن العطاء مؤسس دولة الامارات العربية المتحدة، من أجل رسم البسمة على الشفاه الشاحبة التي أذواها المرض، هذه الحملة ساهمت في نشر الوعي بين كافة فئات المجتمع حول هذا المرض باعتباره من أكثر أمراض الدم انتشاراً في الدولة بين المواطنين حيث تصل نسبته الى 8 %.

واليوم وبعد مرور تسع سنوات على اطلاق هذه الحملة التي تهدف إلى عدم ولادة أي طفل في الامارات مريض بالثلاسيميا، نفتخر بأننا قد ساهمنا في اقرار قانون الزامية الفحص الطبي قبل الزواج، اضافة الى ذلك لقد حققنا انجازات هامة في مجال الوعي الصحي حيث كانت نسبة الوعي بمرض الثلاسيميا عام 2004 تقدر بـ 7 % بين الطلبة، وبلغت النسبة 76% عام 2006، أي بعد عامين فقط من انطلاق الحملة، وهذا يعني انجاز يستحق التقدير لكل من ساهم في ذلك، خصوصاً بين قطاع الطلبة الذين ارتفع عدد المتطوعين من 60 متطوعاً حين انطلاق الحملة في عام 2004 إلى أكثر من 11000 متطوع، وبالاضافة الى ذلك فقد وقعوا هؤلاء على رسالة تفيد بإجراء أية بحوث تهم المجتمع في دولة الامارات العربية المتحدة، على عينات الحمض النووي DNA، حيث تم أخذ عينات منهم وتم الاحتفاظ بها لغاية الأبحاث.

ومن المعروف بأن العمل التطوعي يعتبر سلوكاً حضارياً ترتقي به المجتمعات والحضارات منذ قدم الزمان، وهو يمثل رمزاً للتكاتف والتعاون بين أفراد المجتمع ضمن مختلف مؤسساته، حيث ارتبط العمل التطوعي ارتباطا وثيقا بكل معاني الخير والعمل الصالح عند كل المجتمعات البشرية منذ الأزل وذلك باعتباره ممارسة إنسانية.

وأخيراً نقول لقد استطاعت قبرص القضاء على ولادة أطفال مصابين بالثلاسيميا، وما نأمله لدولتنا الحبيبة أن تحقق هذا الهدف بتضافر جهودنا جميعاً من خلال التوعية والوقاية والتسلح بالمعرفة الصحية.

واليوم نطلق العدد الأول من مجلة " النواة "، التي تعتبر وسيلة للتواصل والتوعية الصحية بين أفراد المجتمع، ولا شك أن دعمكم واقتراحاتكم ومساهماتكم يدفعها خطوات إلى الأمام

المحتويات

16 - الوقاية والحد من الأمراض الوراثية
22 - د.حبيبة الصفار تنجز بحثاً علمياً فريداً
26 - الثلاسيميا .. مصيدة جينية يمكن تفاديها
30 - المركز العربي للدراسات الجينية مرجعية عالمية
32 - ثورة الجينوم في التطبيقات الطبية
40 - تطورات في تشخيص الأمراض الوراثية والجنسية المعدية
42 - العلاج الجيني أمل جديد لحياة صحية
44 - التبرع بالدم يعزز ثقافة العطاء
46 - العقم والاضطرابات الجينية
48 - تقنيات متطورة في علاج القرنية المخروطية

جمعية الامارات للأمراض الجينية
UAE Genetic Diseases Association

النواة

هيئة التحرير

د.مريم مطر
مؤسس ورئيس جمعية الامارات للأمراض الجينية

د.نسيم محمد رفيع
المدير التنفيذي لجمعية الامارات للأمراض الجينية

د.ايرول بايسل
المدير الفني لجمعية الامارات للأمراض الجينية

د.بسام درويش
مستشار في الاعلام الصحي والترويج الطبي

للتواصل:

جمعية الامارات للأمراض الجينية
هاتف: 0097143444476
فاكس: 00971434444976
Website: www.uaegda.ae

بلسم لتعزيز الصحة
هاتف: 0097143794707
فاكس: 0097143794708
E-mail: bassam@balsam.tv

26

14

12

46

32

نهيان بن مبارك.. أشاد بالشركاء في النجاح

إنجازات العمل التطوعى أكبر دليل على تطور المجتمع الإماراتى

زار معالي الشيخ نهيان بن مبارك آل نهيان وزير التعليم العالي والبحث العلمي رئيس جمعية الإمارات للأمراض الجينية مقر الجمعية بدبي يوم الاحد الموافق 25/11/2012م وذلك ضمن زيارته التفقدية لها وقد استهل الزيارة بالمختبر للاطلاع على التطورات البحثية والاجهزة الحديثة التي يتم استخدامها في تحليل العينات من قبل الباحثين وتحليل النتائج والبيانات لاستخدامها في أوليات أبحاث الأمراض الجينية التي تم اعتمادها من قبل المجلس العلمى للجمعية. ثم أستمع رئيس الجمعية معالي الشيخ لعرض وشرح مفصل من د/ مريم مطر مؤسس ورئيس مجلس إدارة الجمعية وطارق القرق نائب رئيس مجلس الإدارة عن انجازات الجمعية ومشاريعها المجتمعية والعلمية لسنة 2013-2015 المعتمدة والمتصلة من قبل مراكز بحثية عالمية فى أوروبا واليابان ومصر. ثم أستعرض د/زهير ميمني إستشاري التوعية والتسويق بالجمعية الخطط التوعوية والتسويقية الحاليه ومن أهمها حملة منال وحملة عطاء الطلاب والتي تشمل توعية 500.000 طالب وطالبة في مراحل التعليم والتي أنطلقت بتاريخ 18/11/2012 بتوجيه ودعم كبير من معالي وزير التربية والتعليم معالي/ حميد القطامي، وفي ختام الزياره اشاد سموه بالدور الفعال لجميع شركاء الجمعيه من الجهات الحكومية والقطاع الخاص والمتطوعين فى تحقيق انجازات الجمعية، ويثمن عطاء جهود مجلس الإدارة وفريق عمل الجمعية والمتطوعين الامارتيين ومن 13 جنسية من المقيمين.

والجدير بالذكر بأن جمعية الإمارات للأمراض الجينية والتي تأسست في عام 2006 م، وهي جمعية غير ربحية أنشئت برئاسة معالي الشيخ نهيان بن مبارك آل نهيان وزير التعليم العالي والبحث العلمي بدولة الأمارات و بإدارة و اشراف د/ مريم مطر – المؤسس و رئيس مجلس إدارة الجمعية والتي تهدف للحد من انتشار وتأثير اضطرابات الدم الجينية السائدة في الدولة من خلال مجتمع واعٍ بأسباب الأمراض الجينية وتوفير استشارات مجانية للمجتمع.

وتقوم الجمعية بتقديم العديد من الأنشطة تشمل الكشف عن الاضطرابات الوراثية والبرامج التوعوية والوقائية المبنية على البحوث والتجارب العلمية، بواسطة كفاءات بشرية وتقنيات عالية ومالية مقتصدة وتتطلع جمعية الامارات للأمراض الجينية إلى الوقاية وتقليص عدد الولادات للأطفال الذين يعانون من الأمراض الجينية في دولة الامارات العربية المتحدة وزيادة الوعي عن الأمراض الوراثية وإجراءات الوقاية منها للفئة المستهدفة

خالص تقديرنا وامتناننا إلى

معالي /

عبد الرحمن بن محمد العويس

وزيـــر الصحـــة

جائزة المركز الطبي المتميز 2013

على تكريمه لنا بمناسبة حصول المركز على جائزة المركز الطبي المتميز 2012 - 2013

معالي عبد الرحمن بن محمد العويس وزير الصحة و سعادة د.سالم الدرمكي وكيل وزارة الصحة بالإنابة

وسعادة الشيخ محمد بن صقر القاسمي وكيل وزارة الصحة المساعد - مدير منطقة الشارقة الطبية

أثناء تقديم جائزة المركز الطبي المتميز

للدكتور / هيمن النحال مؤسس ومدير عام مركز الشارقة العالمي للطب الشمولي

هذا التميز يؤكد حرصنا الدائم على الجودة واتباع أعلى المعايير الطبية ونشكر مراجعينا الكرام بثقتهم

حصلنا على التميز والشكر موصول إلى الفريق الطبي والإداري العامل بالمركز ونهدي الجميع هذه الجائزة ...

مركـــز الشـــارقـــة العالمـــي للطـــب الشمولـــي

صحتكم غايتنا ... رعايتكم هدفنا

صاحب السمو الشيخ حميد بن راشد النعيمي عضو المجلس الأعلى حاكم عجمان، يستقبل وفد جمعية الامارات للأمراض الجينية برئاسة الدكتورة مريم مطر

الحكومة الالكترونية و جمعية الأمراض الجينية .. تعاون مثمر

وقعت حكومة الإمارات الإلكترونية مذكرة تفاهم مع جمعية الإمارات للأمراض الجينية، تهدف إلى تبادل الخبرات والمعلومات وتلبية متطلبات العمل والاستفادة القصوى من الإمكانات والخبرات المتاحة لدى الطرفين.

وقع الاتفاقية عن حكومة الإمارات الإلكترونية سالم خميس الشاعر السويدي، المدير العام، وعن جمعية الإمارات للأمراض الجينية الدكتورة مريم مطر، مؤسس ورئيس مجلس إدارة الجمعية. يأتي توقيع الاتفاقية انطلاقاً من حرص الجانبين على التكامل والتعاون المثمر بين الجهات الاتحادية واستناداً إلى ثقافة روح الاتحاد.

وأشاد سعادة سالم خميس الشاعر السويدي، مدير عام حكومة الإمارات الإلكترونية بالاتفاقية وقال: "نحن سعداء بتوقيع هذه الاتفاقية التي تجسد أهمية العمل الاتحادي عملاً بتوجيهات قيادتنا الرشيدة لما فيه من مصلحة مشتركة وخدمة للمجتمع في دولة الإمارات العربية المتحدة. وسوف تنشئ مذكرة التفاهم بين الطرفين مساحة مشتركة للعمل على تبادل الخبرات والتجارب التي تفيد فرق العمل لدى الجانبين."

من جانبها، قالت الدكتورة مريم مطر، مؤسس ورئيس مجلس إدارة جمعية الامارات للأمراض الجينية: "تتعاون جمعية الإمارات للأمراض الجينية مع العديد من المؤسسات الحكومية في الدولة لخدمة المجتمع بشكل أفضل. إن توقيع مذكرة التفاهم مع حكومة الإمارات الإلكترونية يؤكد حرص الجانبين على العمل ضمن روح الاتحاد التي أسسها المغفور له الشيخ زايد بن سلطان آل نهيان، مؤسس الدولة."

اوبتي ليزك™

الليزك المطور لنوعية رؤية افضل

علاج القرنية المخروطية بالليزر

البديل الحديث لزراعة القرنية أو الحلقات

علاج المياه البيضاء بالليزر

مع زرع العدسات المتميزة للإستغناء عن النظارات بعد الجراحة

- العودة للحياة الطبيعية خلال ساعات
- نقبل معظم شركات التأمين الصحي الكبرى

تحت إشراف الدكتور **هاني سكلا** استشاري طب و جراحة العيون في دبي

ebsaar
ابصار
VISION CORRECTION SOLUTIONS

مركز إبصار لجراحة العيون

الجميرا -خلف مركز القرية - هاتف : ٠٠٩٧١٤٣٤٤٠١٢٢ أو 800EBSAAR

www.ebsaar.com

GKZ ADVERTISING

جامعة الشارقة توقع اتفاقية مع معهد بيير الفرنسي تتعلق بالجينات

وقعت جامعة الشارقة اتفاقية للتعاون العلمي مع المركز الطبي لبحوث أمراض السكري والبدانة والتغذية في معهد بيير إي. ماري كوري -التابع لجامعة باريس -6 وذلك في مجالات اكتشاف الجينات والأنزيمات في الجهاز الهضمي للإنسان ذات العلاقة بمرض السكري والبدانة. بحضور الأستاذ الدكتور سامي محمود، مدير جامعة الشارقة، وسعادة آلين أزواو Alain Azouaou السفير الفرنسي لدى الدولة، والأستاذ الدكتور عمرو عبد الحميد، مستشار صاحب السمو حاكم الشارقة لشؤون التعليم العالي والبحث العلمي.

وقد وقع الاتفاقية عن جامعة الشارقة الأستاذ الدكتور حسام حمدي، نائب مدير جامعة الشارقة لشؤون الكليات الطبية والعلوم الصحية، ووقعتها عن الجانب الفرنسي البروفيسورة كارين كليمنت Prof. Karine Clément بحضور الدكتور محمد إسماعيل محمد، نائب مدير الجامعة للشؤون المالية والإدارية، والبروفيسور آرنود باسديفانت Arnaud Basdevant من جامعة باريس 6 ومستشفى بيتييه سالباتريار في باريس، والسيد بينوات تامالات Benoit Tamalet المستشار الطبي في الشرق الأوسط، وعدد من الشخصيات الأكاديمية والعلمية من جامعة الشارقة والجامعة الفرنسية.

وأكد الأستاذ الدكتور سامي محمود، مدير الجامعة، على أن هذه الاتفاقية وما سبقها من اتفاقيات مماثلة جرى توقيعها مع عدد من الجامعات والمعاهد والمراكز العلمية العالمية تعزز مكانة جامعة الشارقة بين نظيراتها من الجامعات على المستوى الوطني والإقليمي والدولي، وخاصة في ميادين البحث العلمي العالمية، كما تعزز من أهمية خبرات أعضاء الهيئة التدريسية والعلمية العاملة فيها، لا سيما وأن الأبحاث العلمية التي ستجرى في هذا الإطار مرتبطة بأحدث المستجدات البحثية العالمية لمرض السكري والبدانة، مشيراً إلى أن جامعة باريس 6 مصنفة على المستوى الوطني الفرنسي كأفضل جامعة في فرنسا وهي من أفضل 50 جامعة على مستوى العالم

جائزة حمدان الطبية تنظم المؤتمر العربي الخامس لعلوم الوراثة البشرية في نوفمبر المقبل

تحت رعاية سمو الشيخ حمدان بن راشد آل مكتوم نائب حاكم دبي وزير المالية رئيس هيئة الصحة بدبي، ينظم المركز العربي للدراسات الجينية- أحد مراكز جائزة حمدان الطبية- المؤتمر العربي الخامس لعلوم الوراثة البشرية، ومؤتمر "جولدن هيلكس 2013" خلال الفترة من 17 حتى 19 نوفمبر المقبل تحت عنوان "تطبيقات علوم الوراثة في الرعاية الصحية" وذلك في فندق البستان روتانا بدبي .

وقال الدكتور نجيب الخاجة، الأمين العام لجائزة حمدان الطبية رئيس المركز العربي للدراسات الجينية رئيس المؤتمر: "إن المركز يحرص على تنظيم هذا المؤتمر الهام كل عامين لتجميع أكبر عدد ممكن من علماء الوراثة العرب والأجانب بهدف مناقشة أحدث التطورات العلمية الجارية في هذا التخصص الهام على مستوى دول العالم، والتعرف على الجوانب الهامة التي ينبغي أن ترتكز عليها الدراسات العلمية والبحوث في عالمنا العربي، خاصةً وأن علوم الوراثة البشرية هي أحد التخصصات الهامة والحديثة نسبياً، والتي من المتوقع أن تحدث تغييراً جذرياً في البروتوكولات المتبعة بكافة التخصصات الطبية خلال السنوات القليلة المقبلة".

وأضاف: "إن المركز العربي للدراسات الجينية انتهى مؤخراً من إعداد البرنامج العلمي للمؤتمر والذي يدور حول أربعة محاور رئيسية؛ هي: علم جينوميات أمراض السرطان، وعلم الجينوميات الدوائي، وتقنيات تحديد تسلسل الدنا المستقبلية، والتشخيص والتحديد الجزيئي للهوية البيولوجية".

الدكتور نجيب الخاجة

وأشار الدكتور نجيب الخاجة إلى أنه وعلى مدار ثلاثة أيام متتالية سيعقد المؤتمر 8 جلسات علمية، و19 محاضرة علمية بمشاركة 22 متحدثاً رئيسياً من 15 دولة، هي: الولايات المتحدة الأمريكية والصين والمملكة المتحدة وألمانيا وسويسرا وهولندا وإيطاليا واليونان والإمارات وقطر وعمان والكويت والسعودية وفلسطين وتونس.

ويأتي على رأس المشاركين في المؤتمر الأستاذ الدكتور ديفيد كوبر، أستاذ علوم الوراثة الجزيئية البشرية في جامعة كارديف بالمملكة المتحدة، والذي سيلقي المحاضرة الافتتاحية للمؤتمر حول موضوع الأسس الجزيئية للعلاقة بين النمط الظاهري والنمط الوراثي. كما ستلقي المحاضرة الختامية الدكتورة أنجيلا براند، مديرة معهد علوم وراثة الصحة العامة في هولندا.

يذكر أن اللجنة العلمية للمؤتمر أعلنت فتح باب تلقي ملخصات البحوث التي يرغب أصحابها في المشاركة بها كملصقات، وذلك حتى 15 يوليو المقبل عبر الموقع الإلكتروني للمؤتمر

بعد اكتشاف أنواع نادرة من السرطانات عند الأطفال في الإمارات ومنطقة الخليج أصبحت الحاجة ضرورية إلى العمل على إنشاء مركز للأبحاث على مستوى دول مجلس التعاون الخليجي يدرس أمراض الدم والأورام الوراثية.. هذا ما يشدد عليه الدكتور عبدالرحمن الجسمي، استشاري ورئيس قسم أمراض الدم والأورام عند الأطفال في مستشفى دبي، عضو المجلس العلمي في جمعية الإمارات للأمراض الجينية .

الدكتور الجسمي يدعو لإنشاء مركز للأبحاث الوراثية

نحو ثلثي الأطفال ممن يولدون في الإمارات في عائلات ينتشر فيها زواج الأقارب يصابون بسرطان الخلايا اللمفاوية

جهود كبيرة في علاج الأورام

يشير د. الجسمي إلى أن مستشفى دبي يشخّص 45 % من الأطفال المصابين بالسرطان، بمعدل 60 حالة سنوياً تتراوح أعمارهم بين يوم و14 عاماً، موضحاً أن المستشفى يستقبل 800 مريض خارجي سنوياً، ويجري نحو 150 عملاً جراحياً. كما يستقبل نحو 400 إلى 500 حالة سنوياً من

الأطفال، يوجَّه قسم منهم إلى المتابعة في العيادات الخارجية، ويُدخل الآخر بشكل سريري.

ويبيّن د. الجسمي أن تشخيص وعلاج أمراض الدم عند الأطفال يشملان الاضطرابات النزفية والتخثرية والمناعية الوراثية أو المكتسبة، وأمراض تولد الكريات واعتلال الهيموغلوبين الوراثية أو المكتسبة، وتشخيص وعلاج أمراض سرطان الدم «اللوكيميا» عند الأطفال، وسرطان الأنسجة الرخوة والصلبة، بطرق علاجية متعددة الأنماط عبر العمليات الجراحية والعلاج الكيمائي والأشعة، ومتابعة المرضى بعد عملية زراعة نقي العظام.

الحاجة إلى مركز الأبحاث

يلمح د. الجسمي إلى أن 25 % من الأطفال المصابين بالأورام يحتاجون إلى عمليات زرع النخاع الشوكي، وهي نسبة مرتفعة، مع التشديد على ضرورة وجود مركز للزراعة يخفض التكاليف المرتفعة، كي يصبح بديلاً عن مستشفيات بريطانيا وألمانيا والهند.

ويلفت إلى أن وحدة الزراعة في مستشفى "جليلة" التي ستفتتح في العام 2014، ستكون متخصصة في الأطفال فقط، موضحاً أن المسؤولين وضعوا في خططهم قدرة الوحدة على استيعاب حالات محوَّلة من دول خليجية لا تتوافر فيها وحدة لزراعة النخاع الشوكي.

سرطان الدم عند الأطفال ناجم عن عوامل وراثية أو نتيجة لطفرات جينية بعضها اكتُشفت والأخرى لاتزال مجهولة!

ويطمح الجسمي إلى تحقيق الخطة السنوية التي تهدف إلى الاحتفال بشفاء 20 إلى 30 طفلاً من مرضى سرطان الدم «اللوكيميا» ممن تتراوح أعمارهم بين سنتين و22 عاماً، والذي تصل نسبة الشفاء منه إلى 70 %، مشيراً إلى أن هناك أطفالاً يعانون من نتائج عكسية بسبب العلاج الكيماوي، وينتقل مرض بعضهم إلى منطقة أخرى من الجسم، فيعاد العلاج مرة أخرى.

كما يعبر عن أمنياته في أن يكون للإمارات مركزها البحثي الخاص، لا سيما أن للمجتمع جغرافية وخصوصية معيّنة، مؤكداً على العمل المكثف لتحقيق الهدف المنشود في إنقاذ الأطفال والحفاظ على أرواحهم

النوم المضطرب يعطل عمل مئات الجينات

أفادت دراسة علمية حديثة بأن أسبوعاً واحداً من النوم المضطرب يمكن أن يعطل عمل مئات الجينات، ويثير مخاوف الإصابة بمجموعة من الأمراض؛ منها البدانة وأمراض القلب.

وذكرت الدراسة أن النوم لمدة تقل عن 6 ساعات ليلاً يعطل نشاط الجينات التي تلعب دوراً رئيسياً في عملية الترميم الذاتي والتجديد المستمر للجسم.

ومن المعلوم أن أجسامنا تعتمد على الجينات لإنتاج تموين دائم من البروتينات التي تستخدم لاستبدال أو ترميم الأنسجة التالفة. لكن بعد أسبوع من الحرمان من النوم، فإن بعض هذه الجينات تتوقف عن العمل.

وتشير نتائج هذه الدراسة إلى أن الاحتياج المزمن إلى النوم يمكن أن يمنع الجسم من تجديد نفسه تماماً، ويزيد خطر الإصابة بمجموعة من الأمراض.

وقال البروفيسور كولين سميث أحد مؤلفي هذه الدراسة التي نشرت في مجلة بروسيدينغز أوف ناشونال أكاديمي أوف ساينس: "إذا استمر الانقطاع في هذه العمليات، فمن الممكن أن نرى مدى التدهور الحاصل لأعضاء الجسم والأنسجة وما يصيبه من بدانة وأمراض قلبية ومرض السكري. وإذا لم يتمكن الشخص من تجديد الخلايا والأنسجة التالفة، فإنه سيعاني حينئذ اعتلالاً دائماً في الصحة".

زيت الزيتون البكر يؤثر إيجاباً في بعض الجينات

تقلل حمية البحر المتوسط من مخاطر الإصابة بأمراض القلب، والسكتات الدماغية، وكذلك الزهايمر. وأظهرت دراسة قام بإجرائها البروفيسور فرانشيسكو بيريز خيمينيز، كيف يمكن لزيت الزيتون البكر أن يؤثر في بعض الجينات التي تلعب دوراً في حدوث العمليات الالتهابية للجهاز المناعي.

وقد أجريت الدراسة على 20 مريضاً يعانون من متلازمة التمثيل الغذائي، التي ترتبط بأمراض القلب والسكري من النوع الثاني، بإطعامهم على مدار 6 أسابيع نوعين من وجبات الإفطار، (إحداهما محضّرة بزيت الزيتون البكر الغني في المواد التي يُطلق عليها فينول، والأخرى بزيت الزيتون منخفض الفينول). ومع بدء تكشف التجربة، اختبر العلماء النشاط الخاص بجينات المتطوعين، ووجدوا أن هناك ثمة علاقة واضحة بين زيت الزيتون البكر وكبت الجينات الالتهابية.

ويقول بيريز خيمينيز: "ما توصلنا إليه من نتائج يشير إلى أن الحمية يمكنها تبديل نشاط الجهاز المناعي إلى شكل التهابي أقل ضرراً، مثلما شاهدنا في متلازمة التمثيل الغذائي. وتقوم تلك النتائج بتعزيز العلاقة القائمة بين الالتهابات والبدانة والحمية، وتُقدِّم أدلة على أبسط مستويات الآثار الصحية التي تُستَمَد من استهلاك زيت الزيتون البكر لدى البشر".

7 سنوات من الجهود العلمية الهادفة إلى:

الوقاية والحد من انتشار الأمراض الوراثية

جمعية الإمارات للأمراض الجينية تواصل مشوارها الريادي

معالي الشيخ نهيان بن مبارك رئيس الجمعية عند تأسيسها

تأسست جمعية الإمارات للأمراض الجينية في العام 2006 م؛ وهي جمعية غير ربحية أنشئت برئاسة معالي الشيخ نهيان بن مبارك آل نهيان، وزير الثقافة والشباب وتنمية المجتمع في دولة الإمارات العربية المتحدة، وبإدارة وإشراف د. مريم مطر – مؤسس ورئيس مجلس إدارة الجمعية. هدفها الحد من انتشار وتأثير اضطرابات الدم الجينية السائدة في الدولة ونشر الوعي في المجتمع حول أسباب الأمراض الجينية وسبل الوقاية منها.

صاحب السمو الشيخ محمد بن راشد آل مكتوم خلال افتتاح المختبر البحثي للجمعية

تقدم الجمعية طيفاً واسعاً من الأنشطة والخدمات تشمل الكشف عن الاضطرابات الوراثية والبرامج التوعوية والوقائية والاستشارات الطبية والمسوحات المبنية على البحوث والتجارب الناجحة عبر الكفاءات البشرية والموارد التقنية العالية والمالية المقتصدة، إضافةً إلى تسهيل عملية التواصل مع أفراد المجتمع وتوفير الاستشارات المجانية لهم.

أهداف وطموحات

انطلاقاً من رسالتها العلمية والتوعوية، تطمح جمعية الإمارات للأمراض الجينية لتحقيق جملة من الأهداف، يقف في طليعتها الآتي:

الوقاية والحد من انتشار الأمراض الوراثية من خلال زيادة الوعي بين أفراد المجتمع عن الأمراض الوراثية والأمراض المتعددة العوامل، وتثقيفهم فيما يتعلق بطرق الوقاية وتشجيعهم على ضرورة الكشف المبكر عن هذه الأمراض لضمان حياة ذات جودة عالية.

وفرت الجمعية 32 مليون درهم ، مقابل 4.5 مليون درهم فقط ، تكلفة البرامج الوقائية. هذا هو الاستثمار الحقيقي لموارد الدولة.

تأسيس قاعدة بيانات فريدة لأكثر من 11000 إماراتي عن أمراض الدم الوراثية

تأسيس قاعدة بيانات عن الأمراض الوراثية في المجتمع الإماراتي مبنية على البحوث المعتمدة والمسوحات في الدولة.

ضمان التغطية للفحوصات والاستشارات المتعلقة بالأمراض الوراثية المنتشرة في الدولة لمن هم بحاجة لها.

توفير بيئة جاذبة للكوادر الوطنية المختصة والمتطوعة من المجتمع الإماراتي.

توفير أحدث المعارف في مجال الأمراض الوراثية والأمراض المتعددة العوامل في الدولة.

تشجيع مشاركة المتطوعين والمساهمين في نشر الوعي حول أهمية الفحوصات الوراثية الدورية.

الوقاية أولاً

إنجازات ريادية

على مدار السنوات السبع من مشوارها الريادي في مجال الأمراض الجينية، حققت جمعية الإمارات مجموعة من الإنجازات المتميزة؛ من أهمها:

مسح ميداني لأكثر من 12283 إماراتي للكشف المبكر عن أمراض الدم الوراثية.

إنجاز أهداف مشروع "إماراتنا خالية من الثلاسيميا 2012 " بالتعاون مع الجهات المعنية؛ وأهمها إقرار قانون الفحص الطبي ما قبل الزواج.

تأسيس قاعدة بيانات لأكثر من 9017 عينة حمض نووي DNA لثلاثة من أمراض دم الوراثية الأكثر انتشاراً في الدولة بين الاماراتيين.

افتتاح مختبر جمعية الإمارات بحضور رسمي كريم لصاحب السمو الشيخ محمد بن راشد آل مكتوم، نائب رئيس الدولة، رئيس مجلس الوزراء، حاكم دبي، بحضور أولياء العهود في الدولة.

تنظيم 3 مؤتمرات للأمراض الوراثية والتكنولوجيا الحيوية والوقاية من التشوهات، بالتعاون مع جامعة زايد وجامعة ياماغوتشي في اليابان وجامعة الملك عبدالله للعلوم والتقنية في السعودية. واستقطاب 72 بحث علمي جديد عن الأمراض الوراثية التي تخص مجتمع الامارات بشكل خاص.

تصنيع دواء خاص باسم الجمعية للوقاية من تشوهات الأنبوب العصبي

فحوصات جينية بكلفة 414 درهماً مقابل أكثر من 1880 درهماً في المراكز الخاصة

تصنيع دواء خاص باسم الجمعية لمشروع منال (الوقاية من نقص حمض الفوليك) للوقاية من تشوهات الأنبوب العصبي.

الحصول على المرتبة الثالثة في المؤتمر العالمي للجينات HUGO.

نشر 3 أوراق علمية في المجلة اليابانية لأمراض الدم، والمجلة الأسترالية Nursing & Health Sciences، ومجلة HUGO.

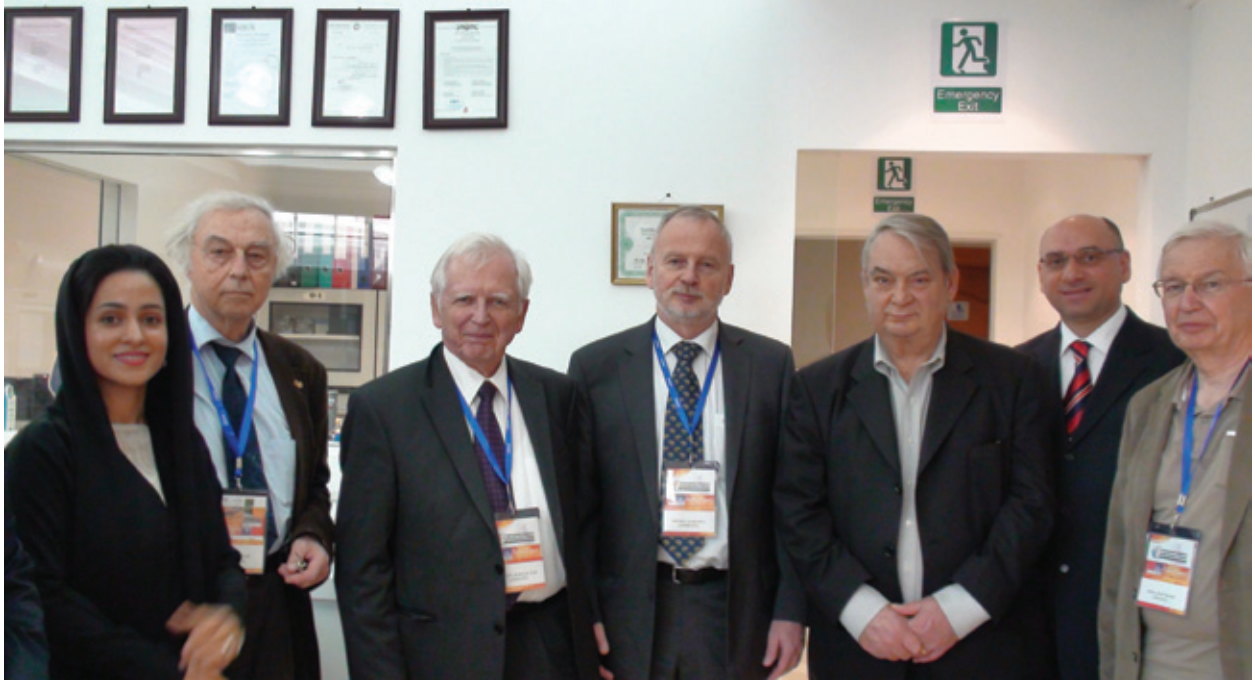
تدريب 51 طالباً وطالبة، من بينهم 38 إماراتياً، في مقر مختبر الجمعية عبر دورات معتمدة عالمياً.

حصول الجمعية على العضوية العالمية من HUGO وTIF.

الاتفاق الرسمي مع المركز الأوروبي لأبحاث سرطان الثدي للاشراف والتدقيق في مشروع المسح الميداني لسرطان الثدي في الإمارات. وبالتعاون مع مراكز علمية وأكاديمية معتمدة باشرت الجمعية في إعداد وتنفيذ الأبحاث والدراسات الخاصة بهذا المرض.

زيارة 5 علماء من الفائزين بجائزة

	2007	2008	2009	2010	2011
أبو ظبي	3	460	1785	2233	2315
دبي	186	1605	3164	4071	4145
الشارقة	40	359	538	1007	1135
عجمان	20	105	162	537	841
الفجيرة	0	74	621	1937	2050
أم القيوين	3	46	52	53	53
رأس الخيمة	0	303	589	706	742
المجموع	252	2952	6911	10544	11281



وقّع العلماء الخمسة الفائزون بجائزة نوبل للعلوم لدى زيارتهم للجمعية بشكل رسمي على الشهادة التالية : جمعية الإمارات للأمراض الجينية ، نقطة ضوء في العالم العربي في دراسات الأمراض الجينية وفي تكامل الأدوار في المجتمع .

نوبل للعلوم إلى مقر الجمعية العام الماضي 2012.

أما الأبحاث التي دخلت حيز التنفيذ؛ فهي:

الزهايمر.

سرطان الثدي.

فقر الدم المنجلي.

حساسية البقوليات G6PD.

التوحد.

الثلاسيميا أ- ب.

الدواء الخاص الذي صُنِّع باسم الجمعية لمشروع منال

فحوصات وبيانات متميزة

عبر 5 سنوات من العمل الدؤوب في مجال البحث والفحوص المتعلقة بالأمراض الجينية، أتمت الجمعية مسحاً متميزاً يُعتبر الأكبرعلى نطاق الشرق الأوسط حتى تاريخه. وقد أجري في مركز أبحاثها، وشمل 11281 إماراتياً ممن تزيد أعمارهم على 20 سنة.

ويبين الجدول المرفق الزيادة السنوية المطّردة في أعداد الأشخاص الذين خضعوا للفحوصات الجينية في الإمارات السبع:.

وسوف تعرض نتائج البحوث وتحليلها في مؤتمر الجمعية الوطني الرابع للأمراض الجينية المنعقد في يومي 30-29 مايو 2013.

تجدر الإشارة إلى أن المجتمع الإماراتي مجتمع فتي كما هو معلوم؛ إذ إن نسبة من هم دون سن 30 عاماً تتجاوز 60 % من سكانه، ما يعتبر فرصة ذهبية لإتخاذ إجراءات الوقاية المبكرة والممكنة التي أثبتت نجاعتها علمياً، وخصوصاً أن تكلفة هذه الفحوصات في مركز الجمعية هي 414 درهماً فقط، بينما تبلغ كلفتها في المراكز الخاصة أكثر من 1880 درهماً على الرغم من كونها مراكز تشخيصية وليست بحثية

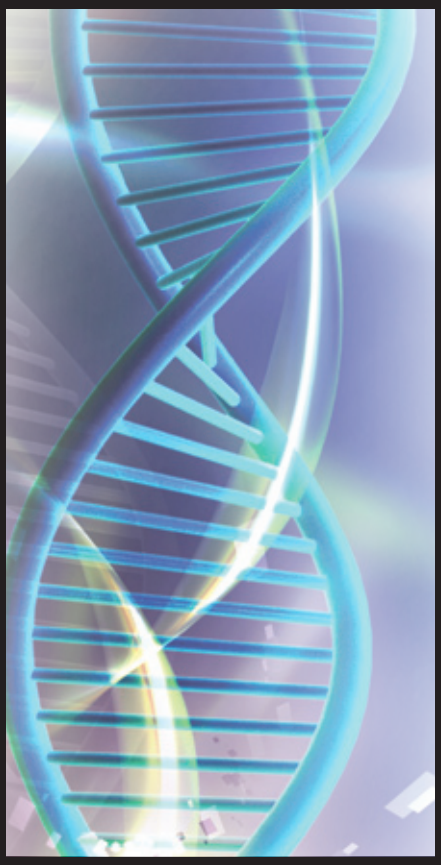
المورّثات أو الجينات

يعرّف علماء البيولوجيا المورثات أو الجينات Genes بأنها الوحدات الافتراضية والعمليّة الأساسيّة للوراثة في الكائنات الحية، والتي تُحمل على الكروموسومات وتنتقل من الآباء إلى الأبناء، وهي مسؤولة عن تكوين صفات معينة في أفراد ينتمون إلى بيئة معينة. وتوجد الجينات عادة ضمن المادة الوراثية للمتعضية التي تمثلها الدناDNA ، أو الرنا RNA في بعض الحالات النادرة. وبالتالي فإن هذه الجينات هي التي تحدد تطور وسلوكيات هذه الكائنات. أما الفوارق بين الأفراد في صفات الجنس الواحد، فيمكن أن تعزى إلى الفوارق في الجينات التي يحملها هؤلاء الأفراد.

والجين عبارة عن قطعة من إحدى سلسلتي الدنا يحتل موضعاً معيناً على هذه السلسلة. ويحدَد الجين بعدد النوكليوتيدات الداخلة في تركيبه ونوعه وترتيبه، وهو قابل للتغير نتيجة حدوث الطفرات.

تحمل الجينات شفرات خاصة من المعلومات اللازمة لبناء البروتينات الهيكلية للخلايا، واللازمة أيضاً لبناء الإنزيمات لردود الأفعال الأساسيّة الكيميائيّة الحيويّة. وبمعنى آخر، فإن كل جين يحتوي على مجموعة من المعلومات الوراثية والأوامر اللازمة لتصنيع سلسلة ببتيد أو بروتين محدد. والبروتينات هي عبارة عن مجموعات كبيرة ومتشعبة من الجزيئات تلعب دوراً مهما في كل جوانب الجسم التركيبية والوظيفية.

الصبغيات أو الكروموسومات



كل صبغي أو كروموسوم Chromosome هو خيط واحد متصل وملفوف بشكل محكم من شريط الـ DNA، ولو مددنا هذا الخيط لتراوح طوله ما بين 1.7 إلى 8.5 سم اعتماداً على نوع الكروموسوم، بيد أن هذا الخيط سوف يكون رفيعاً جداً بحيث لا يتجاوز عرضه واحد على المليون من السنتميتر. ومن هنا يبرز دور الكروموسومات في المحافظة على سلامة وكمال المادة الوراثية التي يجب أن تورَّث إلى الأجيال التالية سليمةً ومن دون أخطاء. فلو تُرك خيط الـ DNA يسبح بحرية في سيتوبلازم الخلية فإنه سوف يكون عرضةً للتكسّر إلى عدد غير محدد من القطع الصغيرة التي ربما تعاود الالتحام بصفة عشوائية خاطئة، ما يؤدي إلى الإضرار بالتسلسل الأصلي لـ DNA، وبالتالي الإخلال بسلامة وتكوين المادة الوراثية. ومما يساعد على طي شريط الـ DNA بهذه الصورة المحكمة وجود بروتينات تعرف بالهستونات Histones يلف عليها شريط الـDNA بإحكام ليكون النيكليوسومات Nucleosomeالتي ترص وترتب على شكل كروموسوم لا يتجاوز طوله واحد من الألف من السنتميتر.

خلية الجسم

يتكون جسم الإنسان من بلايين الخلايا، وكل خلية منها تحتوي على نسخة طبق الأصل من المادة الوراثية التي هي عبارة عن الحمض النووي منزوع الأوكسجين DNA الذي يكوّن الجينات التي بدورها تُحمَّل على الكروموسومات وتُورّث من جيل إلى آخر.

ويحيط بكل خلية من خلايا الجسم جدار خاص يسمى الغشاء الخلوي، وهو الذي يعطى للخلية شكلها العام، ويعبأ هذا الكيس الخلوي بسائل هلامي يسمى السيتوبلازم هو عبارة عن مادة بروتوبلازمية أو الوسط الذي يغمُر النواة والعضيّات الخلوية الأخرى ؛ مثل الريبسومات التي تجري فيها عملية تخليق البروتين والميتوكوندريا التي تعتبر محطة إمداد الخلية بالطاقة، والشبكة الاندوبلازمية، وأجسام جولجيواليسوسومات، والأجسام المركزية.

وتتمركز في منتصف كل خلية النواة Nucleus التي تعتبر أهم وأكبر مكونات الخلية. وما يعطي النواة أهمية بالغة بالنسبة للخلية احتواؤها على المادة الوراثية أو الجينوم Genome على شكل صبغيات كروموسومات Chromosomes التي تلعب دور الناقل الذي يقوم بحمل الجينات. وتطلق كلمة الجينوم على مجمل المادة الوراثية في الخلية التي تحمل كافة التوجيهات والأوامر اللازمة لنمو وبقاء وانقسام الخلية واللازمة أيضاً لتمرير الصفات الوراثية من جيل إلى آخر.

د. حبيبة الصفار تنجز بحثاً علمياً فريداً

باحثة إماراتية تكتشف 5 جينات جديدة مسببة للسكري 2 عند الإماراتيين

كشفت الدكتورة حبيبة سيد الصفار، عضو المجلس العلمي في جمعية الإمارات للأمراض الجينية، الحاصلة على منحة من مؤسسة الإمارات للنفع الاجتماعي لدراسة الدكتوراه، في بحثها الذي نالت عنه درجة الدكتوراه بتقدير امتياز «مشروع تأسيس قاعدة بيانات (السجل الإماراتي العائلي) والبنك العربي للعينات البيولوجية لدراسة وتحديد المسببات الجينية للأمراض الوراثية في السكان الأصليين»، كشفت عن إطار علمي لتحديد المسببات الجينية لمرض السكري من النوع الثاني عند السكان الأصليين في دولة الإمارات. وحققت الدكتورة الصفار في هذا البحث الذي تضمن عدة محاور من التطبيقات الصحية والأمنية والاجتماعية، عدة اكتشافات علمية؛ حيث اكتشفت ولأول مرة 5 جينات جديدة مسببة لمرض السكري 2 عند الإماراتيين، وخصوصاً جين PRKD1 المسؤول عن مراقبة إفراز هرمون الأنسولين في البنكرياس، وهو جين فريد من نوعه موجود لدى الإماراتيين ولم يكتشف لدى الشعوب الأخرى.

كما توصل البحث إلى اكتشاف جينات مسببة للسمنة المفرطة لدى مرضى السكري 2 الإماراتيين، إضافة إلى دراسة وتحديد نسبة الإصابة بمرض السكري 2 لدى السكان الأصليين لدولة الإمارات والتي تعد الدراسة الأولى على مستوى الدولة.

عمل دؤوب

أسس البحث أول سجل خاص للعينات العربية، ووصل عدد المسجلين في قاعدة البيانات (السجل الإماراتي العائلي) إلى 23 ألف مسجل، كما تم التعرف على مواضع العلامات الوراثية بين السكان الأصليين لدولة الإمارات، وتطوير طريقة حديثة لفحص العينات البيولوجية بتقنيات فائقة الجودة والدقة.

لمحة عن مؤسسة الإمارات لمنح الدكتوراه

تأسست مؤسسة الإمارات لمنح دراسة الدكتوراه في العام 2008. ومنذ ذلك الحين حصل 14 إماراتياً وإماراتية على منَح لنيل درجة الدكتوراه في عدد من التخصصات المتميزة ذات تطبيقات وثيقة الصلة بالإمارات؛ وتشمل الكيمياء الحيوية والانصهار النووي وعلم المناعة العصبي والطب الرياضي لذوي الاحتياجات الخاصة وعلم الأغذية، وذلك في عدد من أرقى الجامعات العالمية؛ مثل: جامعة إمبريال كوليدج - لندن، وجامعة كامبريدج في المملكة المتحدة، ومعهد ماكس بلانك في ألمانيا، وجامعة كولومبيا في الولايات المتحدة الأمريكية.

د. الصفار تطمح إلى تأسيس جمعية متخصصة بهدف دراسة التنوع الوراثي في المنطقة والحد من انتشار الأمراض الوراثية والوقاية منها لتحسين نوعية الحياة في جميع أنحاء المنطقة

دعم ورعاية

هنأ معالي الشيخ سلطان بن طحنون آل نهيان، عضو مجلس الإدارة المنتدب لمؤسسة الإمارات للنفع الاجتماعي، الدكتورة حبيبة سيد الصفار على هذا الإنجاز العلمي المتميز، وقال إن المؤسسة فخورة كونها الجهة التي شاركت في دعم هذا البحث، ما يؤكد على أهمية الإيمان بقدرة الشباب الإماراتي، وبأفكارهم الخلاقة ومنحهم الفرصة لإثبات ذلك. وأضاف معاليه إن الإنجازات العلمية التي يحققها الشباب الإماراتي تنبئ عن عقول وطاقات متميزة.. ومن هنا، فإن تقديم جميع أشكال الدعم والمساندة لها يعد من أولويات الدولة، منوهاً إلى أن إيمان القيادة الرشيدة بهذه الطاقات الشابة هو الدافع الأول لهم كي يمضوا في طريقهم نحو الإبداع.

اجتهاد وطموح

كانت الصفار قد تقدمت إلى مؤسسة الإمارات للنفع الاجتماعي بهدف الحصول على منحة دراسة الدكتوراه في العام 2008، وذلك لتغطية الجزء العملي من البحث. وتعد أول طالبة تحصل على المنحة في ذلك الوقت حيث يتم تقديم المنح للطلاب الإماراتيين المؤهلين والمسجلين في برامج دراسات الدكتوراه بدوام كامل والحاصلين على قبول من جامعة معترف بها عالمياً. وحصلت الصفار على درجتها العلمية من جامعة ويسترن أستراليا Western Australia الأسترالية، لتكون الشخص الثاني الذي يحصل على الدكتوراه من بين الحاصلين على منح من المؤسسة. وتطمح الدكتورة الصفار إلى تأسيس جمعية تضم جميع الدول العربية وتكون متخصصة في دراسة المسح الجيني الكامل لتغطية جميع الفئات المقيمة في منطقة الشرق الأوسط بهدف دراسة التنوع الوراثي في المنطقة والحد من انتشار الأمراض الوراثية والوقاية منها لتحسين نوعية الحياة في جميع أنحاء المنطقة

من أهم الجينات التي اكتشفتها الصفار جين PRKD1 المسؤول عن مراقبة إفراز هرمون الأنسولين في البنكرياس، وهو جين فريد من نوعه موجود لدى الإماراتيين

المركز الطبي الألماني
منطقة حرة ذ.م.م.
بمدينة دبي الطبية

قسم المسالك البولية والتناسلية وأمراض الذكورة والعقم عند الرجال

د. أشرف كامل
أخن ومينيخ

د. مارتن بينش - ديسلدورف

البروفيسور. جيرالد كلاين - مونيخ

- الحصوات
- الأورام
- سرعة القذف
- الانتهابات
- سلس البول
- ضيق قناة مجرى البول
- التشوهات والعيوب الخلقية
- علاج دوالي الخصية بالميكروسكوب والحقن الموضعي
- سن اليأس الذكوري واضطراب الهرمونات
- القصور والضعف الجنسي
- الأمراض التناسلية والوقاية منها
- جراحات البروستاتا بالمناظير والليزر

برامج فحص شامل
- صحة وسلامة البروستاتا
- فحص ما قبل الزواج
- كفاءة وصحة الكلى

قسم جراحة العظام والمفاصل وطب الملاعب

د. جيرالد تسيمرمان - فيلدبرج

بروفيسور / كلاوس - بازل - ألمانيا

د. كاوى صباح - الدنمارك

- جراحات العظام
- طب وإصابات الملاعب
- مناظير المفاصل : (الركبة / الكتف / الفخذ / الكوع)
- تركيب المفاصل الصناعية
- تشخيص أمراض المفاصل بالموجات فوق الصوتية
- تشخيص أمراض الركبة وعلاجها بأحدث التقنيات

برامج فحص شامل لتقييم صحة وسلامة العظام والمفاصل

قسم العلاج الطبيعي

د . كيريستين ايستجار

- تقديم المساعده والدعم للمرضى المصابين بالشلل النصفي ومشاكل الأعصاب
- معالجة آلام الأربطه والعظام والمفاصل
- علاج طبيعي لكامل الجسم
- تقوية العضلات

قسم الأمراض العصبية

د. الينا راجدا / بون - ألمانيا

- الصرع - الشلل الرعاش
- فحص قوة الأعصاب لمرضى آلام الظهر (الديسك) - الصداع - فحص الدورة الدموية الدماغية بالدوبلر

أمراض النساء والتوليدومتابعة الحمل وعقم النساء

د. وائل سمور - برلين

البروفيسورة / ايلونبلو - كيل

د. خلدون الشريف - بريطانيا

. العقم ، ضعف المبيضين واضطرابات الدورة الشهرية
. الأكياس والأورام والالتصاقات على المبيضين والرحم
. جراحة المناظير النسائية .
. السلس البولي وسقوط الجهاز التناسلي الأنثوي
. الكشف المبكر عن أمراض الجهاز التناسلي والثدي .
. الأسقاط المتكرر
. متابعة الحمل ونمو الجنين في الحالات الطبيعية والحرجة .
. الأشراف على الولادة الطبيعية والقيصرية .
. فحص وظائف الجهاز التناسلي والثدي والصحة العامة للنساء من انقطاع الدورة الشهرية والعلاج الهرموني البديل .

قسم العمود الفقري وآلام الظهر

د. أخيم لوته - فرانيورج

د. جيرت جرينر كولونيا

برامج فحص شامل لسلامة العمود الفقري وآلام الضاريف

تاريخ الزيارة

تداخلات ذات تقنية حديثة لعلاج
- ألم الظهر والعمود الفقري
- علاج عرق النسا وألم الرقبة
- علاج الانزلاق الفقروفي (الديسك) بالحقن الموضعي والليزر
- علاج مضاعفات جراحات العمود الفقري
- علاج ضيق القناة العصبية بالعمود الفقري

قسم طب الأطفال

د.سوسنا سيلين - تركيا

حساسية الصدر والنزلات الشعبية ، الحمة البسيطة والمزمنة، الإلتهابات الرئوية الحادة، إرتفاع درجة الحرارة، فقدان السوائل، مشاكل التنفس، مشاكل الأنف والأذن والحنجرة، أمراض الجهاز الهضمي

قسم الأنف والأذن والحنجرة

البروفيسور / هنايه

تشخيص وعلاج حالات :
- الأنف و الجيوب الأنفية بالمناظير .
- الشخير بالمناظير الضوئية
- الأحبال الصوتية والحنجرة بالمناظير .
- الأذن وضعف السمع
- عدم الإتزان والطنين بالأذن .
- الغدد اللعابية والدرقية واللمفاوية بالرقبة
- التهابات الأذن الوسطى
- أمراض الحساسية
- جراحات التجميلية للأنف والأذن

برامج فحص شامل لتقييم صحة وسلامة: الأنف والجيوب الأنفية، الأذن والسمع والاتزان، الحنجرة والأحبال الصوتيه

قسم الجراحة العامة

د . دينهارت بابر - برلين

استخدام الليزر والطرق الحديثة لعلاج :
- الجروح المزمنة .
- مضاعفات قدم مريض السكر
- تقرحات وأمراض الجلد
- البواسير والشرخ الشرجي والناصور
- ندبات وآثار الجراحات على الجلد

تشخيص وعلاج
- جميع أمراض ومشاكل الشرج
- دوالي الساقين

تصريح رقم :

قسم الطب الطبيعي

د. هوبرت بونتكر - مونيخ - ألمانيا

- للمشاكل الصحية لمرضى الأورام ومرضى السكر ومرضى القلب والدورة الدموية وضعف الذاكرة ومشاكل الجهاز الهضمي والأمعاء وضعف المناعة والآلام كآلام العضلات والصداع النصفي
- المساعدة في فقدان الوزن / علاج الإرهاق البدني
- أمراض الحساسية وحب الشباب
- علاج وإزالة التجاعيد وترهلات الخدود بالحقن الطبيعي بخلايا دم المريض نفسه وعلاج ندبات حب الشباب بالليزر بإشراف اطباء متخصصين

لحجز المواعيد أو الأستفسار هاتف : 3622929 - 04 فاكس : 3624747 - 04
مدينة دبي الطبية : مجمع ابن سينا بناية 27 بلوك (ب) - عيادة 302 - 404
Website : www.germanmedicalcenterdhcc.com E-mail : gmcdhcc@yahoo.com
موبايل : 0555 (Health) (432584)

خلل وراثي مسؤول عن إصابة ملايين البشر بها في العالم

الثلاسيميا.. مصيدة جينية يمكن تفاديها

الثلاسيميا Thalassemia، أو فقر دم حوض البحر الأبيض المتوسط، مرض وراثي دموي يعود أصله إلى منطقة البحر المتوسط، وينتج عن خلل وراثي في تركيبة خضاب الدم "الهيموغلوبين" التي تصبح غير قادرة على القيام بوظيفتها الطبيعية في نقل الأوكسجين إلى الخلايا الحية في الجسم، ما يسبب فقر دم وراثي ومزمن يصيب الناس في مراحل أعمارهم المبكرة نتيجة لتلقيهم مورِّثَين معتلَّين، أحدهما من الأب والآخر من الأم.

وتختلف أنواع هذا المرض بشكل كبير من الناحية السريرية متراوحةً بين البسيطة غير المصحوبة بأعراض مروراً بالشديدة منها وصولاً إلى المميتة، ويتم تشخصيه عن طريق الفحص المخبري.

أنواع الثلاسيميا ومناطق انتشارها

يقسم مرض الثلاسيميا إلى أنواع عدة؛ أهمها ألفا وبيتا تبعاً لموقع الخلل في الجين المسؤول عن تصنيع السلسلة البروتينية في خضاب الدم «الهموغلوبين» أكانت ألفا أو بيتا. ويؤدي التقاء المورثين المعتلين من نوع بيتا إلى ظهور المرض، في حين أن هناك 4 مورثات مسؤولة عن تصنيع سلسلة ألفا، إن كان ثمة خلل في 3 منها أو فيها كلها فإن أعراض المرض تبدو جلية.. إضافةً إلى وجود أنواع أخرى من الثلاسيميا مثل نوع دلتا.

ويعتبر نوع بيتا الثلاسيميا (الصغرى والمتوسطة والكبرى) أكثر الأنواع انتشاراً في العالم، إذ تُقدر نسبة المصابين به بنحو 8.5 % من تعداد سكان العالم، أي أكثر من 70 مليون شخص، ما جعله من الأولويات الرئيسية للهيئات الصحية في العالم.

ولا يقتصر انتشار هذا المرض على منطقة بعينها، على الرغم من ارتباطه بمنطقة حوض المتوسط، إذ ينتشر في مناطق عديدة من العالم. وهنا بعض الإحصائيات التي تشير إلى أرقام كبيرة في عدد المصابين بنوع بيتا الثلاسيميا من أماكن جغرافية مختلفة:

مصاب واحد من كل 7 قبارصة.

مصاب واحد من كل 10 إيطاليين.

مصاب واحد من كل 10 آسيويين.

مصاب واحد من كل 50 أفريقي-كاريبي.

مصاب واحد من كل 6 أشخاص في المناطق الشمالية من الهند وغرب باكستان.

أما في الإمارات، فقد أظهرت بعض الدراسات الأولية التي أجريت سابقا بأن شخصاً واحداً من كل 12 إماراتي يحمل صفة بيتا الثلاسيميا.

تحتفل قبرص بمرور 23 سنة على عدم ولادة طفل واحد مصاب بالثلاسيميا

جمعية الامارات للأمراض الجينية تلعب دوراً تكاملياً في المجتمع للحد من الثلاسيميا ومن انتشارها

من هنا، أطلقت جمعية الإمارات للأمراض الجينية في العام 2006 حملة تحت شعار "إماراتنا خالية من الثلاسيميا 2012" بهدف الوقاية من هذا المرض والحد من انتشاره قبل نهاية العام 2012. وقد حققت هذه الحملة نجاحاً كبيراً في تراجع أعداد المصابين على نطاق الدولة.

ظهور الإصابة وأعراضها

عند زواج شخص مصاب بصفة بيتا ثلاسيميا من شخص آخر مصاب بالصفة نفسها، فإن هناك احتمالاً يصل إلى 25 % أن يصاب الجنين في كل حمل بصفة بيتا ثلاسيميا عظمى (يحتاج مرضى فقر الدم الحاد إلى نقل دم بشكل شهري منتظم) أو بصفة بيتا ثلاسيميا متوسطة (الأقل حدة من مرض بيتا الثلاسيميا العظمى، حيث تختلف نسبة الهموغلوبين من 7 – 10 %جم).

أما أعراض الثلاسيميا بشكل عام، فتظهر على الطفل المصاب ابتداء من عمر 3-6 شهور؛ ومن أهمها:

الشحوب والاصفرار.

فقدان الشهية للطعام.

التوتر وقلة النوم.

الإسهال.

الإقياء.

التعرض المتكرر للالتهابات.

تضخم واضح في الطحال والبطن.

صعوبة في الرضاعة.

في المقابل، فإن المصابين بثلاسيميا بيتا الصغرى، وهي ليست مرضاً بحد ذاتها، لا تظهر عليهم أي من أعراض المرض، وقد يشكون فقط من فقر دم خفيف يمكن كشفه عبر إجراء فحص روتيني للدم.

المعرفة أساس التوعية

تشخيص صفة الثلاسيميا

تبدأ الخطوة الأولى بإجراء تحليل دم اعتيادي، وهو تحليل الدم الشامل المعروف، وتتم عملية التشخيص بتحديد حجم كريات الدم الحمراء في الجسم، إذ يكون حجمها عند الشخص الذي يحمل الصفة الجينية للثلاسيميا أصغر من حجمها الطبيعي. فإذا كانت قراءة الحجم الوسطي للكرية عند الشخص البالغ أقل من 76 وليس لديه فقر دم ناجم عن نقص الحديد، عندها يمكن أن يكون حاملاً لصفة الثلاسيميا. أما قراءة الحجم الوسطي للكرية عند الأطفال فهي أقل من مثيلتها عند البالغين، إذ تختلف القراءات وفقاً للسن. لذلك، إن أشارت قراءة الحجم الوسطي للكرية إلى وجود صفة الثلاسيميا، فينبغي حينذاك إجراء فحوصات دم إضافية للتأكد من هذا الأمر بشكل قاطع، وبالتالي تحديد نوع الصفة «ألفا أو بيتا».

الخطوة الأولى للكشف عن المرض تحتاج فقط إلى إجراء تحليل دم روتيني

حققت حملة إماراتنا خالية من الثلاسيميا نتائج جيدة ، مع انطلاقة الحملة في العام 2004 ، يولد طفل واحد أسبوعياً مصاب بالثلاسيميا ، أما اليوم فيولد طفل واحد شهرياً مصاب بالثلاسيميا

وتتوفر هذه الفحوصات في جميع المستشفيات. كما يمكن إجراؤها أيضاً في المختبر التقني الحديث المتخصص بجمعية الإمارات للأمراض الجينية في دبي.

فقرتان منفصلتان كل منهما ضمن صندوق:

خطر إهمال العلاج

إن أثبتت التحاليل المخبرية إصابة الشخص بالثلاسيميا فيجب اتباع الخطة العلاجية الموضوعة من قبل الطبيب المختص بدقة؛ لأن إهمال العلاج يؤدي إلى مشكلات خطيرة يمكن تلخيصها في الآتي:

فقر دم شديد ومزمن.

تشوهات لاحقة في العظام، وخصوصاً الرأس، إضافةً إلى ترقق في العظام.

بطء في النمو الجسدي والعقلي، وتأخر البلوغ.

تضخم الكبد والطحال، ما يسبب تضخم عام في البطن.

تشوهات في عظام الوجه والفكين، ومشاكل في الأسنان.

ضعف في المناعة

نصائح عامة لحاملي صفة الثلاسيميا

على الأشخاص الذين يحملون هذه الصفة اتباع بعض الإجراءات الوقائية الضرورية لتفادي التأثيرات السلبية التي ممكن أن تحصل في المستقبل بسبب عدم اتخاذها، ومن أهم هذه الإجراءات:

عدم الزواج من شخص حامل أيضاً لجين صفة الثلاسيميا، تجنباً لإنجاب أطفال مرضى بالثلاسيميا الكبرى.

متابعة دقيقة للمرأة التي تحمل صفة الثلاسيميا طوال فترة الحمل.

تجنب تناول حبوب الحديد أو الفيتامينات التي تحتوي على الحديد لعلاج فقر الدم إلا بعد استشارة الطبيب.

تناول فيتامين الفوليك أسيد عند الشعور بالإرهاق حسب الجرعة التي يقررها الطبيب.

مركز الدكتور ملهم الطبي
Dr. Mulham Medical Centre

Dr. Mulham Medical Centre

يسر مركز الدكتور ملهم الطبي في دبي
أن يقدم للمرضى
الخدمات التشخيصية والعلاجية
على أيدي نخبة من الأطباء

د. ملهم ياسين
اختصاصي أنف أذن حنجرة
بورد ألماني

د. هدى مأمون شقفة
طبيب ممارس عام

د. إمتثال غليون
اختصاصية أمراض
النساء والولادة
بورد ألماني

د. بسام نوح
أخصائي جراحة عامة
بورد ألماني
(دوام جزئي)

السيدة / إيزابيل فاغنر
فنية أمراض السمع

للاستعلام والحجز يرجى الاتصال على الرقم 04 388 38 80
الجميرا 3 / شارع شاطئ الجميرا فيلا رقم 516

Moh. 1365-2-05-24-07-2013

المركز الفرنسي الطبي - الشارقة

FMC

عيادة قلب الأطفال

الدكتور
أحمد الكمالي

إستشاري أمراض الأطفال
والقلب عند الأطفال (أمريكا)
كشف العيوب الخلقية للقلب
بالإيكو عند الأطفال

عيادة الأسنان

الدكتور
أحمد وائل الصمصام

أخصائي تعويضات سنية

أمراض الروماتيزم

الدكتور
أيمن المصري

أخصائي أمراض الروماتيزم والمفاصل العظمية (فرنسا)

معالجة خشونة الركبة بحقن الجيلاتين
علاج التهابات المفاصل المزمنة
أمراض العمود الفقري • الديسك • الحوض
الإصابات الرياضية (أربطة • غضروف)

- التهابات العضلات • التيبس المفصلي • الروماتويد
- اللوبوس • روماتيزم الصدفية • النقرس
- الروماتيزم عند الأطفال، كبار السن

قياس هشاشة العظام

MOH: 690/2/4/31/7/13

للاستعلام: 050 6350729 - 06 5744266 - الشارقة - كورنيش البحيرة - قرب هارديز - بناية البحيرة - E-mail: Frclc@yahoo.com

تجسدت رؤية سمو الشيخ حمدان بن راشد آل مكتوم، نائب حاكم دبي، وزير المالية، في رفع المعاناة الإنسانية عن الأمراض الوراثية في العالم العربي. وانطلاقاً من هذه الرؤية النبيلة، تم تأسيس المركز العربي للدراسات الجينية بغية تكريس الجهود كافة من أجل العمل على تشخيص الاضطرابات الوراثية عربياً والحد من انتشارها، بناءً على التطور الذي يشهده علم الوراثة.

المركز العربي للدراسات الجينية..
مرجعية علمية معترف بها عالمياً

الأمراض الوراثية الأكثر انتشاراً في الإمارات هي: الثلاسيميا، السكري، ضغط الدم، السرطان، التشوهات الخلقية، متلازمة داون

المركز هو ثاني أكبر قاعدة بيانات في العالم، وأصبح مرجعية علمية لمنظمة الصحة العالمية ومشروع جينيوم البشري ومشروع الفيروم البشري وأورف نت

أهداف متميزة

يشير الدكتور محمود طالب آل علي، رئيس مركز علم الوراثة ومدير الحبل السري في هيئة صحة دبي ورئيس المركز العربي للدراسات الجينية في جائزة الشيخ حمدان للعلوم الطبية، إلى أن المركز يهدف إلى رفع مستوى الوعي لدى الجمهور العربي والتعرف إلى الأمراض المؤثرة في الجينات لدى

المركز العربي للدراسات الجينية
CENTRE FOR ARAB GENOMIC STUDIES

أبناء المجتمع العربي، إضافةً إلى تطوير قاعدة بيانات شاملة تكون متاحة للجميع، وتتضمن الأمراض الوراثية في العالم العربي فضلاً عن حشد الخبرات المتنوعة والموارد في العالم العربي لتسهيل عملية البحوث المختلفة في مجال علم الوراثة، والتعامل مع المؤسسات البحثية والطبية، لضمان إمكانية الوصول إلى البحوث والنتائج الجديدة والتطورات الفنية.

كما يهدف المركز إلى إيجاد صيغة إيجابية في التعامل مع القضايا الأخلاقية والقانونية والاجتماعية الناشئة عن التطبيقات الوراثية، والعمل على تطوير مركز التمييز في دبي للأبحاث الوراثية والخدمات الإكلينيكية، والحد من انتشار الأمراض الوراثية عبر ترجمة نتائج إنجازات البحوث إلى برنامج لمعالجة الأمراض بصفة متكاملة، إضافةً إلى تطبيق استراتيجيات المركز والاستفادة من الإيرادات التي يحققها.

انطلاقة نحو العالمية

تمكن المركز من تسجيل حضور عالمي معترف به، بوصفه ثاني أكبر قاعدة للبيانات الوراثية في العالم، إذ إن الهيكل التنظيمي للمركز يتضمن لجنتين؛ هما: المجلس التنفيذي الذي يتكون من علماء على المستوى المحلي والذي يمثل الجهاز الذي يهتم بالشؤون الإدارية والقانونية، ولجنة المركز العربي للدراسات الجينية التي تشمل علماء إقليميين يعملون بصفة استشارية؛ لتسهيل تبادل المعلومات بشأن الاضطرابات الوراثية في العالم العربي.

ويصل عدد الأمراض الوراثية في العالم العربي إلى أكثر من 1200 مرض، كما أن بعض الاضطرابات الوراثية شائعة في بلدان عدة، غير أن عدداً كبيراً منها يتعلق ببلد معين، ما يعكس تنوعاً في انتشار الأمراض الوراثية بين الجنسين، الأمر الواضح للعيان على مستوى سريري وعلى مستوى بحوث علم الأمراض.

وقد استطاع المركز أن يسجل اكتشافاً علمياً كبيراً تم تسجيله باسم المركز على مستوى العالم، وهو «تيبيال هيماميليا» الذي كشف أن هناك نحو 17 شخصاً ينتمون إلى نفس العائلة يعانون من نقص ساق عند ولادتهم.

تبقى الإشارة إلى أنه عندما تأسس المركز، أقيم المؤتمر العربي الأول للبحوث الجينية بحضور أعضاء متخصصين من كل دول العالم العربي. ويقام هذا المؤتمر كل عامين، وبناءً على ذلك، سوف يُعقد المؤتمر السنوي الخامس ما بين 17 و19 نوفمبر من العام الجاري بالتنسيق مع مؤتمر "جولدن هيدكس" الذي يعقد لأول مرة في دولة عربية نظراً للسمعة التي حققها المركز عالمياً.

ويعد المؤتمر العربي لعلم الوراثة منبراً عاماً لحشد علماء الوراثة على المستويين الإقليمي والدولي لتقاسم المعرفة ومناقشة القضايا المشتركة وتبادل الخبرات

يصل عدد الأمراض الوراثية المسجلة في الدولة إلى 270 مرضاً مقابل 16 مرضاً قبل إنشاء المركز

معدل زواج الأقارب في الإمارات يتراوح بين 50 و60 % من إجمالي حالات الزواج

فتحت آفاقاً هائلة لتحسين مستوى حياتنا الصحي ومعارفنا العلمية

ثورة الجينوم
في التطبيقات الطبية والبحثية

د. زهير بن ناصر الحصنان
استشاري الطب الوراثي - مستشفى الملك فيصل التخصصي ومركز الأبحاث بالرياض

يتكون جسم الإنسان من تريليونات الخلايا التي تتباين في أشكالها ووظائفها، لكن يجمع بينها احتواء نواة كل واحدة منها، تقريباً، على الصيغة الكاملة للمعلومات الوراثية في المركب الكيميائي المعروف بالحمض النووي DNA، وهذه الصيغة الكاملة هي ما يعرف بالجينوم genome.
والحمض النووي عبارة عن جزيء طويل جداً على شكل سلسلة يبلغ تعداد حلقاتها نحو ثلاثة بلايين حلقة. وهذه الحلقات الكيميائية تسمى قواعد نيتروجينية. وعلى الرغم من هذا الحجم الضخم، إلا أن الحمض النووي يوجد داخل نواة الخلية التي لا ترى إلا بالمجهر.

بعض أجزاء الحمض النووي يطلق عليها مورِّثات genes؛ لأنها تحمل شفرة وراثية لتحديد الصفات والوظائف. إن المورثة هي الوحدة الفيزيائية والوظيفية الأساسية للوراثة، إذ إنها تحدد كل وظيفة وشكل في جسم الإنسان؛ كلون العينين والبشرة وشكل الوجه وطول القامة..

ويحتوي الحمض النووي في الإنسان على نحو 30 ألف مورِّثة.

مشروع الجينوم البشري

تضافرت جهود العلماء في مشروع علمي دولي لمعرفة التسلسل الكامل لحلقات القواعد النيتروجينية التي تكوِّن الحمض النووي للإنسان، وهو ما أطلق عليه مشروع الجينوم البشري Human Genome Project.

وفي يونيو من العام 2000 أعلن العلماء الانتهاء من المسودة الأولى للجينوم البشري والتي تم نشرها في فبراير من العام 2001. أما الانتهاء من هذا المشروع والإعلان عن الصيغة

النهائية لتسلسل الجينوم فقد تم في أبريل من العام نفسه قبل موعده المقرر بسنتين، وهو التاريخ الذي صادف مرور 50 عاماً على اكتشاف واطسون Watson وكريك Crick تركيب الحمض النووي.

لقد صاحب الإعلان عن انتهاء مشروع الجينوم البشري تفاؤل في الأوساط العلمية عمّا يمكن أن يحدثه هذا الإنجاز التاريخي من ثورة في مجال الرعاية الطبية والبحوث العلمية. إن المعلومات الضخمة التي نتجت عن أبحاث الجينوم غيرت في فهمنا حول كثير من القضايا البيولوجية والطبية وتطبيقاتها على صحة الإنسان والأبحاث العلمية، كطبيعة المرض وآليات الإصابة به، وأساليب العلاج والوقاية، والعلاقة بين الوراثة والبيئة.

تطبيقات الجينوم

وفيما يأتي عرض لبعض تطبيقات الجينوم الطبية والبحثية:

الأمراض الوراثية أحادية المورثات

وهي الأمراض التي تنتج بسبب خلل (طفرة) في مورثة واحدة؛ ومنها: فقر الدم المنجلي والثلاسيميا والنزاف وأمراض الاستقلاب. وتبلغ نسبة الإصابة بهذه الأمراض 1 لكل 200 مولود (وهذه النسبة على مستوى العالم)، فيما يُقدَّر أن 40 % من حالات الدخول إلى المستشفيات عند الأطفال هي بسبب هذه الأمراض .

إن معرفة المورثة المسببة لمرض معين تفتح آفاقاً جديدة للتعامل مع هذا المرض، ابتداءً من فهم طبيعة المرض، ومن ثم القدرة على تشخيصه بشكل دقيق وإمكانية علاجه بنتيجة أفضل، وانتهاءً بالوقاية منه.

وخلال العقدين الأخيرين تم اكتشاف أكثر من 1200 مورثة مسببة لهذه الأمراض أحادية المورثات، وتم التعرف على طفراتها التي تعطل وظائفها؛ ما مكّن الأطباء والباحثين من القيام بإجراءات وقائية وتشخيصية؛ مثل:

إجراء فحص استقصائي على مستوى المجتمع للتعرف على الناقلين لمرض وراثي شائع، ومن ثم الحد من التزاوج بين الناقلين. وهكذا يمكن الاستفادة من التقدم التقني للتعرف على الطفرات الوراثية للناقلين عند تطبيق فحص وراثي قبل الزواج.

ينتظر أن تسهم الدراسات الوراثية في تصنيع لقاحات أقدر على تحفيز جهاز المناعة لمقاومة الأمراض المعدية

إجراء فحص استقصائي على مستوى المجتمع للتعرف على مدى انتشار مرض وراثي معين، ومن ثم القيام بالخطوات العلاجية والوقائية. وكمثال على ذلك؛ فإن كثيراً من دول العالم تجرى مسحاً شاملاً للمواليد حتى يتم اكتشاف الأمراض الوراثية في وقت مبكر يجعل من التدخل الطبي مانعاً لأعراض المرض، كالتخلف العقلي مثلاً، من الحدوث أو الحد منها بشكل كبير، في حين أن التدخل بعد ظهور الأعراض يكون قليل الفائدة أو عديمها.

فحص الأجنة بأخذ عينة من المشيمة أو من السائل المحيط بالجنين وفحصها. وعند اكتشاف إصابة الجنين فإن الخيار المتاح للوالدين هو إما الاستمرار في الحمل ـ على علاّت الجنين ـ أو الإجهاض مع أخذ الاعتبارات الدينية والأخلاقية والنفسية.

فحص الأجنة قبل الانغراس: حيث يتم تلقيح الحيوان المنوي والبويضة خارج الرحم، ثم تؤخذ عينة من الجنين ـ عادة في يومه الثالث أو الرابع ـ لفحص الحمض النووي والتأكد من عدم وجود الطفرة المسببة للمرض الوراثي في العائلة، عندها يتم غرس

الجنين في رحم الأم.

الفحص الجزيئي لتشخيص الأمراض الوراثية بشكل دقيق، وذلك بفحص الحمض النووي للمريض بحثاً عن طفرة عطلت مورثة المرض. وهذا النوع من الفحوص يسمى الفحص الوراثي التشخيصي.

الفحص الجزيئي قبل ظهور الأعراض لأمراض وراثية لا تظهر أعراضها إلا عند الكبار، وهو ما يسمى بالفحص التوقعي. ومن الأمثلة على ذلك: مرض هنتنغتون Huntington's disease الذي يؤدي إلى تدهور تدريجي للجهاز العصبي، وينتهي بالوفاة، حيث يمكن إجراء فحص وراثي لهذا المرض في أي سنّ. كما يمكن تطبيق هذا النوع من الفحوص لتوقع إصابة شخص بمرض في المستقبل ومن ثم معرفة مخاطر انتقال المرض لأبنائه.

الفحص عن القابلية الوراثية للإصابة بالمرض، كالفحص الجزيئي عن سرطان الثدي والمبيض.

إن مشروع الجينوم البشري سيسهم بشكل كبير في اكتشاف المورثات المسؤولة عن الأمراض ومن ثم تطوير الفحوصات الوراثية المذكورة آنفاً بصورة كبيرة، ما سيتيح الفرصة لاتخاذ أساليب وقائية وعلاجية أكثر نجاحاً.

غير أن لهذه الفحوصات الوراثية سلبيات ينبغي أن يعرفها المريض والطبيب، منها:

قد لا يكتشف الفحص الوراثي الطفرات كلها التي ترتبط بالمرض.

الطفرات الوراثية المكتشفة قد تحمل دلالات مختلفة، فوجود طفرة في مورثة سرطان الثدي قد لا يعني بالضرورة الإصابة بالسرطان.

عدم وجود أسلوب وقائي أو علاجي فعال لكثير من الأمراض الوراثية.

قد يصاحب هذه الفحوصات آثار نفسية سيئة عند اكتشاف المرء أنه يحمل طفرة وراثية تسبب سرطان القولون مثلاً.

عدم وجود الخصوصية والسرية والحماية للمعلومات الوراثية قد يؤدي إلى التفرقة والتمييز في العمل والتوظيف والتأمين الصحي، وقد يؤدي سوء استخدامها أو فهمها إلى آثار سلبية سيئة على الفرد المصاب وأفراد أسرته أو المجموعة العرقية التي ينتمي إليها.

من أكثر تطبيقات الجينوم البشري استقطاباً لاهتمام العلماء والأطباء معرفة المورثات التي تزيد من قابلية الإنسان للإصابة بالسرطان

يجهل كثير من مقدمي الخدمة الصحية المباشرة للمرضى معنى أن توجد طفرة وراثية لمريض، ما قد يؤدي إلى تحميلها ما لا تحتمل.

الأمراض الشائعة والمعقدة

إن كثيراً من الأمراض الشائعة، كمرض السكري وارتفاع ضغط الدم والربو والبدانة، لا يمكن تفسيرها بتغيرات وراثية بحتة، وإنما بالتفاعل الذي يتم بين البنية الوراثية للمريض، بما تحويه من طفرات وتغيرات، وبين العوامل البيئية؛ كالغذاء والضغوط النفسية واللياقة البدنية والتدخين.

لقد أوضحت بحوث كثيرة أنه يجب أن تتضافر مورثات عديدة حتى يصاب الإنسان بمثل هذه الأمراض، وأن اكتشاف هذه المورثات سيساعد على التعامل معها بصورة أفضل. على سبيل المثال، فإن اكتشاف المورثات التي تجعل شخصاً أكثر عرضة من غيره لمرض شرايين القلب ستساعد في إرشاده لاتخاذ الإجراءات الوقائية، ومنها تغيير نمط الحياة ليكون صحياً، فينصح بالابتعاد عن التدخين، والتقليل من تناول الدهون،

والاهتمام بالرياضة ورفع اللياقة البدنية، إضافة إلى الفحص السريري بشكل دوري، لتفادي الإصابة بالجلطة القلبية. وهذا ينطبق على غيره من الأمراض الشائعة.

وفي السنوات الأخيرة، خرجت البحوث الطبية بكثير من المعلومات الوراثية عن أمراض معقدة، كتشوهات الأجنة، والتخلف العقلي، وأمراض الحواس كالصمم والعمى؛ ما أثرى الوسط العلمي بمعلومات في غاية الأهمية عن أسباب هذه الأمراض، وينتظر أن تثمر عن وسائل وقائية وعلاجية ناجعة.

أمراض السرطان

أثبتت البحوث العلمية في السنوات الأخيرة أن خلايا الأمراض السرطانية على اختلاف أنواعها تحمل طفرات وتغيرات في مورثات مسؤولة عن تنظيم انقسام الخلايا وضبط نشاطها. كما تم اكتشاف

مورثات مسببة لبعض أنواع السرطان والتي تنتقل من الفرد المصاب إلى أبنائه، كسرطان الثدي وسرطان القولون مثلاً.

وفي الإطار نفسه، فإن أبحاثاً عديدة تهتم بالجانب الوراثي من أمراض السرطان تعرفت على آليات معينة تتخذها الخلايا في بعض أنواع سرطان الدم المزمن؛ ما أدى إلى تصنيع دواء جديد يتعامل مع هذه الآليات بصورة فعالة.

إن هذه الدراسات المتعلقة بالجينوم البشري وأمراض السرطان تتيح الفرصة لتطبيق الأسلوب الوقائي الملائم كإجراء فحص بالمنظار للقولون بشكل دوري لمن يكتشف أنه يحمل الطفرة الوراثية المسببة لسرطان القولون.

إن من أكثر تطبيقات الجينوم البشري استقطاباً لاهتمام العلماء والأطباء هو معرفة المورثات التي تزيد من قابلية الإنسان للإصابة بالسرطان، حتى يتم إدراجها ضمن برامج الصحة العامة، ويُعتقد أنه في خلال سنوات قليلة قادمة ستصبح كثير من هذه المورثات معروفة وقابلة للفحص الوراثي.

الأمراض المعدية

إن معرفة جينومات الجراثيم المسببة للأمراض المعدية يساعد في إيجاد وسائل وقائية وعلاجية أفضل. فدراسة هذه الجينومات تمكن من فهم أعمق للآليات التي تتخذها هذه الجراثيم حتى تخترق جهاز المناعة لدى الإنسان، وهو ما يفتح المجال لإنتاج لقاحات وأدوية مضادة أقدر على الوقاية والعلاج. وعلى سبل المثال، فإن دراسة جينوم جرثومة الملاريا أدى إلى تصنيع أدوية جديدة، إضافة إلى لقاحات مضادة هي تحت الاختبار. كما أنه من المتوقع أن تيسّر هذه الدراسات الوراثية تصنيع لقاحات أقدر على تحفيز جهاز المناعة لمقاومة الأمراض المعدية، وأكثر ثباتاً وتحملاً لظروف التخزين، وأقل كلفة.

كما أن الأبحاث في هذه المجال اتجهت إلى معرفة الفروق بين الناس في بنيتهم الوراثية وتأثيراتها على القابلية للإصابة بالعدوى. ومن الأمثلة على ذلك، ما تم اكتشافه حديثاً من أن التباين الملحوظ في مقاومة مرض نقص المناعة المكتسب (الإيدز) بين المصابين بفيروس المرض هو ناتج عن اختلاف في بنية إحدى المورثات.

علم الجينوم الدوائي

يموت مئات الآلاف من المرضى سنوياً لا بسبب المرض، بل نتيجة للآثار المترتبة على استخدام الأدوية، بينما يصاب ملايين المرضى بآثار جانبية خطيرة للدواء، في حين هناك آخرون يتناولون الدواء حسب تعليمات الطبيب لكن دون أن يحصل الشفاء.

إن الاستجابة للأدوية تتباين بين المرضى من حيث الفاعلية العلاجية للدواء ومدى الشفاء، ومن حيث الآثار الجانبية ونسب الإصابة بها، وقد بينت دراسات كثيرة أن البنية الوراثية للمريض عامل مهم لشرح هذا التباين، وهذا العلم الحديث الذي يجمع بين علم الجينوم وعلم الأدوية هو ما يعرف بعلم الجينوم الدوائي.

لقد عملت شركات تصنيع الأدوية عبر السنين على تسويق فكرة «مقاس واحد للكل» بمعنى إنتاج دواء واحد ينتفع منه أكبر عدد ممكن من الناس المصابين بمرض معين . غير أن مشروع الجينوم البشري فتح مجالاً واسعاً لدراسة التباين في التركيبة الوراثية بين الأفراد والجماعات والشعوب وارتباط هذا التباين باستجابتهم للأدوية، ومن ثم ظهر مفهوم «الطب الشخصي» بمعنى أن تكون الوصفة الطبية تبعاً لبنية المريض الوراثية التي تختلف من شخص لآخر، حتى يكون الدواء أكثر فاعلية وأقل خطورة، في الوقت الذي تنخفض فيه كلفة الرعاية الصحية.

إن المعلومات الوراثية والتقدم التقني ستتيح لشركات تصنيع الدواء معرفة

آلاف الأهـداف الجـديـدة في جسم الإنسـان حتى يتفاعل معها الـدواء، بحيث يؤثر في المكان المصاب، عضو أو خلية، من دون أن يؤثر في مكان آخـر غير مصـاب، وبـذا يتم تقليل الآثـار الجـانـبـيـة لـلأدويـة. إن من التطبيقات الحديثة لهذا العلم، هو إمكانية التخفيف من أضرار العلاج الكيميائي لمرض سرطان الدم عند الأطفـال باستخدام جرعات علاج تناسب البنية الوراثية للطفل.

علاج المورثة

يقصد بعـلاج المـورثـة نقل جـزء من حمض نووي إلى خلية أو عضو، أو إلى

الجسم لتصحيح المورثة المعطوبة. ويمكن لهذا الأسلوب العلاجي - نظرياً- أن يتم بطريقين:

علاج الخلايا التناسلية: ويتم من خلاله تغيير البنية الوراثية للخلية التناسلية أو للبويضة الملقحة، ونتيجة لهذا فإن البنية الوراثية للجنين بعد هذا الإجراء ستتغير في خلايا جسمه كلها وسينتقل هذا التغير إلى أبنائه عبر الأجيال.

علاج الخلايا الجسمية: ويتم من خلاله تغيير البنية الوراثية لعضو مصاب من أعضاء الجسم كالكبد أو الرئة، مثلاً، دون المساس بالخلايا التناسلية حتى يبقى التغيير الوراثي مقتصراً على الشخص المصاب دون أن ينتقل عبر الأجيال.

لقد أُجري هذا الأسلوب العلاجي على كثير من المرضى، لكنه لم يلق سوى القليل من النجاح، إذ لا يزال في طور التجريب، وتحفه كثير من الصعوبات والمخاطر التي يلزم تجاوزها قبل أن يصبح هذا الأسلوب العلاجي عملياً.

العلاج بالخلايا الجذعية

أما الخلايا الجذعية فإنها تتميز بقدرتها على التطور والتشكل إلى خلايا متخصصة. ويمكن استخلاص الخلايا الجذعية من الأجنة والحبل السري وحتى من خلايا جسم الإنسان البالغ وزراعتها في المختبر لاشتقاق خلايا متخصصة؛ كخلايا الجهاز العصبي والقلب والبنكرياس والكلى وغيرها، وتظهر - تباعاً- إمكانية استخدام هذه الخلايا في علاج أمراض مستعصية؛ كالشلل والجلطة القلبية والسكري والفشل الكلوي.

إن مشروع الجينوم البشري وتطبيقاته على علوم الأحياء يُنتظر أن يكون لها أثر واضح في تطوير هذه الأساليب العلاجية الجديدة وتحسينها والتقليل من سلبياتها، وكذلك في ابتكار أساليب أخرى.

البصمة الوراثية

على الرغم من اختلاف الناس في أشكالهم وأعراقهم، إلا أن أحماضهم النووية تتشابه فيما بينها تشابهاً كبيراً، لكنها لا تتطابق تماماً، إذ توجد أجزاء محددة من الحمض النووي تتباين من شخص لآخر تبايناً شديداً، تسمى هذه الأجزاء بالعلامات الوراثية. ويمكن عند مقارنة هذه العلامات لحمضين نوويين - مثلاً- معرفة ما إذا كانا يرجعان لشخص واحد أم لاثنين. لقد أسهمت دراسة الجينوم البشري في التعرف على مواضع علامات وراثية جديدة تمتاز بشدة تفاوتها بين الناس ما يجعلها وسيلة فعالة للتمييز، كما أنها تمتاز بسهولة اختبارها في وقت قصير .

معرفة المورثة المسببة لمرض معين تفتح آفاقاً لاعتماد أساليب وقائية وعلاجية أكثر نجاحاً

وفي الآونة الأخيرة برزت أهمية هذا الاكتشاف في مجال التعرف على الهوية وصلة القربى عن طريق تحليل ما يعرف بالبصمة الوراثية، فكما أن لكل إنسان بصمة إصبع تميزه عن غيره فلديه كذلك بصمة وراثية. والبصمة الوراثية- باختصار- هي تحديد مجموعة من تلك العلامات الوراثية لشخص ما تحديداً دقيقاً بحيث تتم معرفة تركيب كل علامة على حدة. وبقراءة التراكيب المختلفة لهذه العلامات ومقارنتها بالتراكيب المختلفة للعلامات نفسها من شخص لآخر نكون قد قارنّا بصمتين وراثتين.

كما تستخدم البصمة الوراثية لتحديد الهوية في القضايا الجنائية، وقضايا البنوّة واشتباه المواليد في المستشفيات، وضحايا الحروب والكوارث، وفي مجال زراعة الأعضاء

قطرة من دمك تهب الحياة

تطورات علمية في تشخيص الأمراض الوراثية والجنسية المعدية قبل الزواج

البروفيسور سمير احمد السامرائي
استشاري أمراض وجراحة المسالك البولية والتناسلية في مدينة دبي الطبية

يعتبر انتشار وانتقال الامراض الوراثية في حالة الزواج من الاقارب، و انتشار الامراض الجنسية والتناسلية المعدية في الوقت الحاضر من المشاكل الحديثة التي تواجه الشباب والشابات والتي يجب الحد منها بواسطة الاعلام والثقافة الصحية، حيث ان الازدياد السريع في عدد السكان في البلاد العربية وخاصة كبر العائلة العربية و استمرار الزواج من الاقارب رغم التحذيرات العلمية والطبية الحديثة بازدياد في نسبة الامراض الجينية والوراثية عند نسل هؤلاء من الاطفال وكذلك تؤدي بعض هذه الامراض الى العقم عند احد او كلا الزوجين المصابين أو الاجهاض المتكرر عند المرأة أو امراض وراثية وتشوهات خلقية للجنين وكذلك في بعض الاحيان الى وفاة الجنين قبل الولادة اوبعد الولادة مباشرة، وهنالك امراض اخرى لا تشخص عند الطفل الا بعد تقدمه في العمر.

الجدير بالذكر أن التقنية المختبرية لتشخيص الامراض الوراثية أصبحت متواجده والحمد لله في دولة الامارات كسائر دول العالم المتقدمة. وبما ان سبب هذه الامراض الوراثية عند الزواج من الاقارب خاصة هي شذوذات في الجسيمات الكروموزومية (CHROMOSOMA ABNORMALITY) ومن المسببات غير القليلة للعقم عند الرجل أو المراة، وفي نفس الوقت من مسببات التشوهات الخلقية الجنسية والتناسلية تكون هذه الشذوذات في اكثر الاحيان بدون اعراض جسدية خارجية يستطاع تشخيصها قبل الزواج،ولهذا فان الخضوع الى الفحوصات الجينية الحديثة عند هؤلاء الاشخاص يعتبر فحص اساسي.

أما نسبة الاصابة بالامراض الوراثية المنتشرة هنا في منطقة الخليج والتي سببها الاول هو زواج الاقارب والتي تصيب الاطفال في حالة الزواج وتكون عادة أما امراض كروموزومية متنحية الصيغة AOTOSOMAL RECESSIVE) (DISEASE أو تكون شذوذات جينية خلقية (CONGENITAL ANOMALY) فتتراوح الاصابة مابين 1:2000 1:3000- اصابة.

أكثر الأمراض انتشاراً

اكثر هذه الامراض الجينية انتشارا هي أمراض الدم مثل:

1 - الامراض الهيموغلوبينية (HAEMOGLOBINOPATHY) ونسبة الاصابة تكون (12:5%).

2 - مرض الـ(G6PD GLUCOSE-6-PHOSPHATE DEHYDROGENASE ENZYM DEFICIENCY) ونسبة الاصابة تكون (12.5 %).

3 - مرض فقر الدم البحري (THALASMIA) ونسبة الاصابة تكون(25 %).

4 - فقر الدم المنجلي (SICKLE CELL ANEMIA)ونسبة الاصابة تكون(6 %).

5 - مرض الهيموغلوبين D.

6 - مرض الهيموغلوبين C.

وهذه الأمراض تحدث عند الزواج من أبناء عم الدرجة الاولى بنسبة 34 %،أما نسبة الاصابات بالامراض الجينية في الدم فتتوارث بعد الزواج أيضاً من ابناء عم الدرجة الثانية وتكون نسبة الاصابة (58 %).

7 - مرض تخثر الدم (FACTOR-V-LEIDEN) والمسماة بـ(THROMPOPHILIA) او ما يسمى بمرض الدم التخثري والاصابة به تكون بنسبة 15 %،هذا المرض المذكور اعلاه ومرض مولد الترومبين (PROTHROMBIN-G20210A) وكذلك مرض ال(MTHFR MUTATION) يعتبرن من أمراض الطفرات الاكثر اتشارا وراثيا ويؤدين بدورهن الى الاجهاض المتكررعند المرأة المتزوجةمن قريب لهامصاب باحدى هذه الطفرات او تكون هي المصابة نفسها أو عائلتها ولهذا يجب الفحص التشخيصي قبل الزواج لهؤلاء الاشخاص،مع العلم بان فحص الترحيل الكهربائي للهيموغلوبين (HB-ELECTROPHOROSIS) يكشف عن مرض فقرالدم البحري (THALASAMIA) وكذلك عن الامراض الهيموغلوبينية الاخرى.

أما عن الامراض الوراثية الاخرى فان مرض التليف الحوصلي (CYSTIC FIBROSIS)والذي يؤدي في اكثر الحالات الى تغيرات مرضية معقدة في الرئتين والامعاء والكبد وهذه قد تؤدي الى وفاة الطفل بعد الولادة بنسبة 23 % وتكون نسبة الاصابة بهذا المرض مجملا 7 % والاشخاص الذين يعالجون بعد الولادة ويبلغون سن الرشد فإنهم قد يصابون بالعقم ويكونون غير قادرين على الانجاب. اما الامراض الوراثية والتي تؤدي الى تشوهات خلقية لعدة اعضاء في جسم الجنين او الرضيع فانها تؤدي الى وفاة الجنين او الرضيع بنسبة 40-20 % لان هذه الامراض تكون من نوع غير الكروموزومية ومتعددة الانظمةوالتشوهات(NON-CHROMOSOMAL MULTISYSTEM MALFORMATIONS). ولهذا وبسبب الامراض الخطرة المذكورة اعلاها يجب على الاشخاص المقبلين على الزواج أن يخضعوا للفحص الجيني لتشخص وتكشف الامرض الوراثية المذكورة اعلاه. اولا ومن ثم عند الاطفال بعد الولادة مباشرة ينجبون من أم أوأب مصابين بأحد الامراض الوراثية المذكورة اعلاه، والحمد لله فان اكثر هذه الامراض يمكن الكشف عنها بسهولة ومنها من يعالج بنجاح.

اما نسبة الامراض الوراثية التي تصيب المتزوجين من الاقارب فإنها تتراوح ما بين12 58-% % ونسبة اصابة الاطفال40 %.

عدم اجراء الفحص الطبي قبل الزواج

في حالة عدم اجراء الفحص الطبي قبل الزواج، قد يصاب الشاب أو الشابة بالأمراض التالية:

1 - الاصابة بفيروس الهربس الزهري. (HSV).

2 - أورام الجهاز التناسلي الثؤلولية الفيروسية (HPV).

3 - الاصابة بالتهاب الكبد الفيروسي..

4 - الاصابة بعدوى جرثومة الكلاميديا.

5 - الاصابة بعدوى الزهري.

6 - الاصابة بعدوى متلازمة العوز المناعي المكتسب الايدز (HIV.

8 - الاصابة بعدوى الجرثوم السيلاني.

9 - الاصابة بعدوى المشعرة المهبلية مرض ينتقل جنسيا ايضاً.

10 - الاصابة بعدوى الكلاميديا الحبيبية (CHLAMYDIA TRACHOMATIS)..

أما الامراض الخلقية في الجهاز التناسلي فهي الاحليل التحتاني وغيره،و الامراض المستوعبة مثل دوالي الخصية، القيلة المائية، التهابات البربخ، القيلة المنوية او الكيس المنوي في البربخ جميعها قد تؤثر على الحياة الجنسية للمتزوجين وعلى الانجاب نفسه. جميع هذه الامراض المعدية والامراض غير المعدية في الجهاز البولي والتناسلي يمكن تشخيصها قبل الزواج بواسطة الفحص السريري و المختبري عند الطبيب المتخصص بعلاج وجراحة المسالك البولية والتناسلية والذكورة والعقم بطرق حديثة عالية التقنية

العلاج الجيني..
أمل جديد لحياة صحية

العلاج الجيني gene therapy هو نقل المادة الجينية (الوراثية) إلى المضيف (الإنسان أو الحيوان) بقصد السيطرة على حالته المرضية. وتستخدم فيه مادة وراثية من أجل تثبيط قدرة البروتين (أو البروتينات) على تطوير المرض. وفي طريقة (العلاج باستبدال الجينات) gene replacement therapy، والتي يتم تطبيقها عادة لمعالجة الأمراض الناتجة عن حالات القصور في وظائف البروتينات، يعمد العلماء أولاً إلى تحديد الجينة (المورثة) ذات العلاقة الأقوى بنشوء المرض أو بتطوره. ولقد أثبتوا بأن إعادة تصحيح المحتوى المعلوماتي لهذه الجينة أو استبداله بالشفرة الوراثية لجينة سليمة مشابهة يمكن أن يصحح الخلل في الخلايا المزروعة وأن يسيطر على المرض من دون ظهور نتائج عكسية. وبعد ذلك، عمد العلماء والباحثون إلى تطوير أساليب جديدة لاستبدال الجينات أو إعادة تحفيزها للقيام بوظائفها عن طريق التحكم بالمادة الوراثية التي توجد في جسم المريض. وعادة ما تتم هندسة المادة الوراثية المناسبة وتحويلها إلى (شريط كاسيت جيني) وتحضيرها بعد ذلك لدخول أجساد البشر بناء على تعليمات دقيقة تتعلق بشروط استخدامها السريري. ويمكن تحويل (شريط الكاسيت الجيني) بشكل مباشر إلى سلاسل جزيئات الحمض النووي DNA أو تحويلها إلى تركيب فيروسي خامل قابل للتوجيه يكون محفوظاً داخل نوع من الحويصل الغشائي لتصبح بذلك جاهزة بشكل فعال للنقل إلى الخلايا المناسبة للجسم أو تستخدم في تخليق خلايا معدلة وراثياً وصالحة للزرع في أجساد المرضى.

نقل الشفرة

تتضمن الأنواع الأخرى من العلاج الجيني نقل الشفرة التعاقبية للحمض النووي الريبي RNA أو للحمض النووي DNA بحيث يمكن استخدامها إما في تثبيط وظائف الجينات غير المرغوبة، ومن أمثلتها الجينة المسؤولة عن تغيير وظائف البروتين والتي تعمل بطريقة سلبية على حرف البروتين عن أداء وظيفته العادية، وتتطلب هذه الطريقة القيام بمحاولة تصحيح وظائف الجينة المعابة عن طريق محاكاة ترتيب الجدائل المزدوجة للحمض النووي داخل الخلايا، أو لتثبيط الجينة السرطانية التي تتحكم بالخلية السرطانية.

تغيير الحالة الاستقلابية للخلايا

وفي أساليب أخرى لمعالجة الأمراض والسرطان، تُعدّ جينة

جزيئات الحمضين RNA وDNA وسيطاً جديداً قادراً على تغيير الحالة الاستقلابية للخلايا، وعلى سبيل المثال يستخدم لجعل الخلايا السرطانية أكثر استجابة للعلاج بالأدوية، وإعادة الخلايا الميتة إلى الحياة عن طريق توصيل عوامل النمو إليها، ولتثبيط أو تنشيط عملية تشكل الأوعية الدموية الجديدة. ويمكن استخدام (التركيب الفيروسي الخامل) والخلايا المعدلة في تحفيز الاستجابة المناعية للجسم ضد الخلايا السرطانية.

مبدأ العلاج الجيني

يركز العلماء على تحديد الجينات التي تعمل على تطوير الأمراض. وبحسب نوع المرض، يتم تثبيط الجينة المسببة له حتى تتوقف تماماً عن النشاط. ويمكن لعملية التثبيط هذه أن تخفض أو تزيد من طول جزيء البروتين أو تدفعه إلى الانشطار ليصبح على شكل جديلة مزدوجة. كما يمكن أن تؤدي عملية التثبيط إلى تغيير كمية البروتين الذي يتم إنتاجه. وبعد أن يكتمل تحديد نوع الجينة أو الجينات، يعمد العلماء إلى اختيار الأسلوب الأمثل لإعادة الخلايا إلى حالتها الطبيعية، أو إلى اجتثاث الخلايا السرطانية إن وجدت.

ويمكن تلخيص كل ذلك بالقول إن أحد أهم أهداف العلاج الجيني يكمن في تخليق نسخة مصححة عن البروتين وبالكمية الكافية لتحسين الحالة الصحية للمريض أو إبرائه من مرضه تماماً.

و تستخدم خمسة أساليب في العلاج الجيني للأمراض المختلفة هي:

إضافة الجينة.

تصحيح الجينة.

تخميد الجينة .

إعادة برمجة الجينة.

استبعاد الخلية .

وفي أمراض شائعة مثل باركنسون وألزهايمر، يمكن أن تُعزى أسباب المرض لعوامل جينية (وراثية) بالإضافة لأسباب مختلفة أخرى. وفي مثل هذه الحالات يمكن الاعتماد على العلاج الجيني الخلوي وتوجيهه لمقاومة الأعراض بدلاً من مكافحة الأسباب مثل تزويد المريض بعوامل النمو أو تعديل البروتينات السامة

التبرع بالدم
يعزز ثقافة العطاء
وينقذ المرضى من المخاطر

التبرع بالدم عمل إنساني نبيل لأنه يساهم في إنقاذ حياة آلاف المرضى الذين يكونون في أمس الحاجة لنقل الدم، والحقيقة أن واحداً من كل عشرة مرضى يدخلون المستشفى في حاجة إلى نقل الدم خصوصاً المرضى الذين يعانون من أمراض خبيثة أو مستعصية وكذلك الأشخاص الذين تعرضوا لحوادث خطيرة فقدوا على إثرها كمية كبيرة من الدم، كل هؤلاء في أمس الحاجة لنقل الدم لإنقاذ حياتهم، وغير ذلك فالدم هام جداً لإنقاذ حياة العديد من المرضى المعرضين للخطر نتيجة فقد كميات كبيرة من الدم أثناء العمليات الجراحية الكبرى.

يضاف إلى ما سبق أن مكونات الدم تستخدم في علاج حالات مرضية خطيرة وعديدة تهدد الحياة فالبلازما تستخدم لتعويض مرضى الحريق الذين يعانون من فقد كميات كبيرة من البلازما وتستخدم كريات الدم الحمراء في علاج حالات فقر الدم الشديدة وأمراض الدم الخطيرة التي تسبب تكسر كريات الدم الحمراء مثل الثلاسيميا و فقر الدم المنجلي.

ويستخلص من الدم كذلك الصفائح الدموية والبروتينات المضادة لأمراض النزف وهذه تستخدم في علاج الكثير من الحالات المرضية مثل مرض نزف الدم (الهيموفيليا) وهناك أيضاً الأجسام المضادة للميكروبات التي تفصل وتستخدم لرفع درجة مناعة الجسم.

من الذي يمكنه التبرع بالدم؟

يمكن لأي شخص بين سن 17 – 60 سنة التبرع بالدم إذا كان لا يعاني من أية أمراض مزمنة، أما من يعاني من مرض حاد عابر فيكمنه التبرع بعد تماثله الشفاء التام وبعد استشارة الطبيب، ويجب ألا يقل وزن المتبرع عن 50 كلغم ونسبة الهيموجلوبين بين 13 – 17،5 جم في الرجال وبين 12 – 14،5 جم في السيدات، كما يجب أن يتراوح ضغط الدم بين110/60 إلى 140/90 مع انتظام دقات القلب بين 50 – 100 نبضة في الدقيقة ولا تزيد درجة حرارة الجسم عن 37.3 درجة مئوية.

هل توجد أي مخاطر للتبرع بالدم؟

لا توجد مطلقا أي مخاطر التبرع بالدم فكمية الدم التي تسحب عند التبرع كمية بسيطة تقدر بحوالي 450 ملي لتر وهذه تمثل فقط 8 % من متوسط حجم الدم عند الشخص البالغ والذي يصل إلى 5 – 6 لترات من الدم، ويتم السحب تحت إشراف الطبيب المختص بعد أن يتأكد من لياقة الشخص وقدرته على التبرع.

تتم أيضا عملية التبرع تحت الإشراف المباشر لأطباء متخصصين أول ما يحرصون عليه هو سلامة المتبرع، ومن هذا المنطلق يتم فحص المتبرع فحصاً دقيقاً ويتم تقدير نسبة الهيموجلوبين في دمه قبل السماح له بالتبرع.

بالإضافة إلى ذلك فإن الأدوات التي تستخدم في سحب الدم من المتبرع أدوات معقمة ولم يسبق استخدامها من قبل ولا تستعمل بعد ذلك مطلقاً حيث يتم التخلص منها بالطرق الصحية السليمة.

كيف يعوض المتبرع ما يعطيه من دم؟

يقوم الجسم بتعويض حجم الدم المتبرع به خلال ساعات معدودة عن طريق السوائل التي يتعاطاها المتبرع أما خلايا الدم فهي أيضاً خلايا متجددة حيث يتم تعويض كريات الدم البيضاء والصفائح الدموية خلال 3 – 7 أيام أما كريات الدم الحمراء فيتم تعويضها بالكامل في أقل من شهر من التبرع.

كم مرة يمكنك التبرع بالدم؟

يمكن الشخص أن يتبرع بدمه مرة كل شهرين إلى ثلاثة أشهر على ألا تزيد مرات التبرع عن خمس مرات في العام الواحد دون حدوث أدنى تأثير غير مرغوب فيه على ا لمتبرع

أثبتت الدراسات أن المتبرع بالدم خاصة المنتظم يجني العديد من الفوائد الصحية كنتيجة مباشرة لتبرعه بالدم والتي منها زيادة نشاط نخاع العظام في إنتاج كميات جديدة من الدم وزيادة نشاط الدورة الدموية بالإضافة إلى التقليل من نسبة الحديد في الدم مما يقلل من مخاطر الإصابة بأمراض القلب وانسداد الشرايين

الاجهاض المتكرر

من أهم أسباب العقم والاضطرابات الوراثية هي المتهم

الدكتور مجاهد حمامي
استشاري امراض النساء والتوليد والعقم في دبي

يعتبر الحمل والانجاب غاية الزواج السعيد، وغالباً ما تعد صرخة الوليد الأولى مصدر اً لفرح جديد يعم البيت وكافة أفراد العائلة، ولكن هذا الأمر ينقلب إلى حدث مأساوي إن لم يحدث الحمل أو إن تأخر.

ومن المشكلات الصحية التي تعاني منها المرأة الاجهاض المتكرر الذي يؤثر بشكل سلبي على حياة الأسرة والزوجين، إن لم يتم تفهمه وتدبيره باستشارة الطبيب والالتزام بتعليماته.

الاجهاض المتكرر

حول العقم والاضطرابات الجينية يقول الدكتور مجاهد حمامي استشاري امراض النساء والتوليد والعقم في مركز أرمادا في دبي:

الاجهاض المتكرر يطلق فقط على الإجهاض الذي يحدث على الأقل ثلاث مرات متتالية وتلقائية قبل الأسبوع 20 من الحمل،وللإجهاض المتكرر أسباب عديدة منها:

اضطرابات وراثية

عوامل بيئية

اضطرابات هرمونية

خلل تشريحي أو فيزيولوجي.

اضطرابات مرضية.

يعتبر الاجهاض المتكرر من المشكلات الصحية ذات التأثيرات السلبية على الزوجة والزوج، وغالباً ما يكون نتيجة اسباب وراثية او جينية، ولهذا ينبغي الحرص على اجراء التقييم للزوجين لمعرفة هل هناك مشكلة جينية او خلل في الكروروموسومات أم لا.

ويعود 70 % من حالات الاجهاض المتكررة إلى أسباب جينية. وتحدث التشوهات او الشذوذات الصبغية أو في الكروموسومات في حالة واحدة من بين كل 160 حالة ولادة، واكثر الشذوذات الصبغية تحدث في الصبغيات 13و 18 و 21.

الشذوذات الصبغية تكون أكثر شيوعاً لدى من يتجاوز عمر 35 سنة، من النساء والرجال.

وفي بعض الأحيان قد يكون لدى أحد الزوجين خللاً سواء بالعدد أو بالتركيب أو غياباً في الكروموسومات، وهذا الأمر يزيد من نسبة الاصابة بالاجهاض المتكرر. وانتقال الصبغي الشاذ الى الجنين قد يؤدي الى الاجهاض او ولادة طفل يعاني من اضطراب وراثي.

والكروسوم الزائد او المفقود يعتبر من الاسباب الشائعة للعيوب الخلفية الوراثية.

التشخيص المبكر

التشخيص الجيني السابق للإنغراس (PGD) تقنية للإخصاب المساعد يمكن أن تزيد من فرصة الزوجة للحمل والانجاب.

وهي تستخدم لتحديد الاضطرابات او

الشذوذات الجينية في الأجنة المتكونة من خلال الإخصاب في المختبر (IVF) قبل نقلهم الى الرحم. وهي تستطب في الحالات التالية:

المرأة التي لديها خلل جيني.

تكيس ليفي.

ثلاسيميا.

مرض Tay Sachs.

السيدة التي تعاني من العقم غير المفسر.

المرأة التي لديها تاريخ من الإجهاض.

كبر عمر السيدة ولادة طفل يعاني من اضطراب وراثي مثل متلازمة داون.

وقد أظهرت الدراسات أن النساء الأكبر من 35 سنة، أكثر عرضة لخطر إنتاج الأجنة مختل الصيغة الصبغية، مما يؤدي إلى فشل التعشيش في الحمل.

وتبين أن حوالي 62 % من الأجنة لدى النساء المتقدمات بالعمر يكون لديهن اضطرابات صبغية، و لهذا ينبغي عليهن اجراء الاستشارة الطبية والوراثية من أجل وضع الخطة العلاجية المناسبة.

العقم عند الرجال

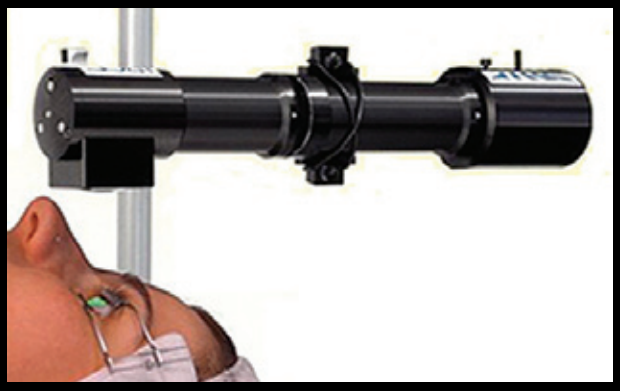
تشير الدراسات إلى أن العقم الناجم عن الرجل بسبب اضطرابات أو شذوذات في الحيوانات الذكرية تبلغ 1.5% من مجمل حالات العقم عند الزوجين. والصبغي Y يوجد لدى 5- 20 % من الرجال، ويترافق بعدد حيوانات ذكرية منخفضة، ومثل هؤلاء الرجال يجب أن يخضعوا للفحص الطبي و الاستشارة الوراثية والفحوصات الوراثيةقبل التلقيح الصناعي

الكروموسومات الجنسية في الإنسان

تتكون الكروموسومات البشرية من 23 زوج من الكروموسومات (46 صبغي)، منها 22 زوجا (44 صبغي) جسمياً وزوج واحد جنسي لتحديد جنس الطفل من ذكر أو أنثى، بالإضافة إلى "وراثة" توريث صفات الآباء، مثل طول القامة ولون الشعر ولون العينين، وكذلك الصفات المتعلقة بالصحة مثل سلامة القلب والاعضاء أو مرضها والمقاومة ضد الأمراض وغيرها.

أنواع الكروموسومات الجنسية

يوجد نوعان من الكروموسومات الجنسية في الإنسان:
كروموسوم من النوع X وآخر من النوع Y.
في جميع الخلايا في الرجال توجد في نواة الخلية الكروموسومين الجنسيين XY ماعدا في الحيوانات الجنسية،وفي جميع خلايا النساء توجد في نواة الخلية الكروموسومين الجنسيين XX ماعدا البويضة.
عندما تنقسم الخلايا المكونة منها الحيوانات المنوية، تنتج نصف خلية بها كروموسوم Y ويحتوي النصف الآخر من الخلية الكروموسوم X وفي مبيض المرآة تنقسم خلية بها كروموسومين XX، فينتج نصفي خلية تحتوي كل منها على كروموسوم X.



الدكتور هاني فؤاد سكلا هاني
استشاري طب وجراحة العيون في مركز ابصار

تقنيات متطورة في عـــ

القرنية عبارة عن نسيج شفاف دائري مُحدب يُغطي القزحية وهي الجزء الأمامي الملون من العين..

أما القرنية المخروطية فهي مرض يصيب القرنية ما يؤدي لفقدان سماكتها وتمددها للأمام و تحولها من الشكل الكروي المنتظم الاستدارة إلى الشكل المخروطي غير المنتظم الاستدارة.

أهم الأسباب

من العوامل التي تؤدي أو تساهم في الاصابة بالقرنية المخروطية.

عوامل جينية و زواج الاقارب والاستعداد الوراثي.

عوامل بيئية والحساسية مثل الرمد الربيعي.

عادات سيئة مثل استخدام العدسات اللاصقة لفترات طويلة والفرك الشديد للعين.

حالات مرضية مثل إلتهاب الشبكية الصباغي ، ومتلازمة داون وغيرها من الأمراض الوراثية.

المظاهر السريرية

تتظاهر الأعراض والعلامات بما يلي:

تشوش بالنظر مثل الخيالات والرؤية المزدوجة.

عدم الرؤية الواضحة بالنظارة مع ملاحظة تغيير مستمر في قراءة قوة النظارة خلال فترة زمنية قصيرة.

عدم تحمل لبس العدسات اللاصقة .

تتظاهر الاصابة بضعف شديد في حدة الابصار ومن ثم فقدان النظر إن أهمل ولم يعالج.

صداع.

تدهور النظر إلى أن يصل المريض إلى سن الاربعين ويفقد النظر.

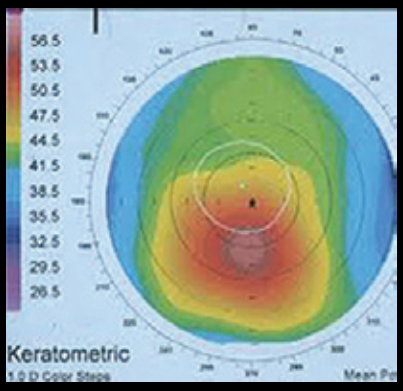
العلاج المبكر

يمر مرض القرنية المخروطية بأربع مراحل على النحو التالي:

المرحلة الاولى: يمكن ان يرى المريض بالنظارة الطبية 6 – 6.

المرحلة الثانية: لا تفيد النظارة وإنما يحتاج المريض إلى عدسات لاصقة.

المرحلة الثالثة: ينتقل المريض من مرحلة إلى اخرى ليس



ـــلاج القرنية المخروطية

بشكل تدريجي ولكن بشكل فجائي بعد فترة ثبات قد تمتد لسنوات.

المرحلة الرابعة: تفقد القرنية شفافيتها ، وفي هذه الحالة يتم اللجوء إلى زراعة القرنية الجزئي نقوم بإزالة الطبقات الضعيفة من العين واستبدالها بأخرى سليمة وهذه الطريقة تمتاز بسرعة تحسن النظر وسرعة ازالة الخيوط الجراحية وعدم طرد الجسم للقرنية المزروعة كما هو معروف في عمليات زراعة القرنية الكاملة.

جدير بالذكر أنه في السنوات الاخيرة ظهرت كثير من التقنيات لعلاج القرنية المخروطية مثل تصليب القرنية لتثبيت القرنية كما هي عليه حتى تثبت وتتوقف عن التدهور من خلال زراعة حلقات كثيرة ذات اسماك مختلفة لتعديل شكل القرنية في محاولة لتأهيل المريض بصريا حتى يستطيع ان يعود لاستعمال النظارة الطبية او العدسات اللاصقة.

ومنذ ثلاث سنوات تم استحداث تقنية استخدام الليزر الموجه والذي يعد نقلة نوعية في مجال الطب لأن المصاب بالمرض كان يعاني حتى وقت قريب من عدم قدرته على القراءة أو قيادة السيارات حتى باستعمال النظارات الطبية أو العدسات اللاصقة وبما انه مرض متطور كان المصاب به ينتظر تدهورا وانعدام الرؤية حتى يبدأ بعدها بالمرحلة الصعبة وهي زراعة القرنية وما يصاحبها من آلام ومضاعفات مثل احتمال طرد الجسم للقرنية المزروعة ومن رؤية ضعيفة، وفي أحسن الحالات كان الاكتشاف المبكر للمرض يتيح للمريض العلاج بما يسمى بتصليب القرنية حتى لا يتطور المرض أكثر من ذلك.

وللحفاظ على هذه النتيجة يتم اجراء تصليب للقرنية بجهاز التصلب المعدل الذي يقوم بزيادة صلابة القرنية خلال خمس دقائق مقارنة بساعة في الاجهزة القديمة حيث يقوم الجهاز من خلال موجات فوق بنفسجية بتنشيط الترابط بين طبقات القرنية ومن ثم تحتفظ بشكلها الجديد السليم. بعد هذا العلاج يتم وضع عدسة علاجية لمدة اربعة ايام إلى ان يلتئم سطح العين ويبدأ النظر بالتحسن بشكل تدريجي ويصل إلى اقصى درجات التحسن خلال سنة بعد اجراء العملية

أكسجين O2

د. بسام درويش
مستشار في الاعلام الصحي والترويج الطبي

التوعية أولاً

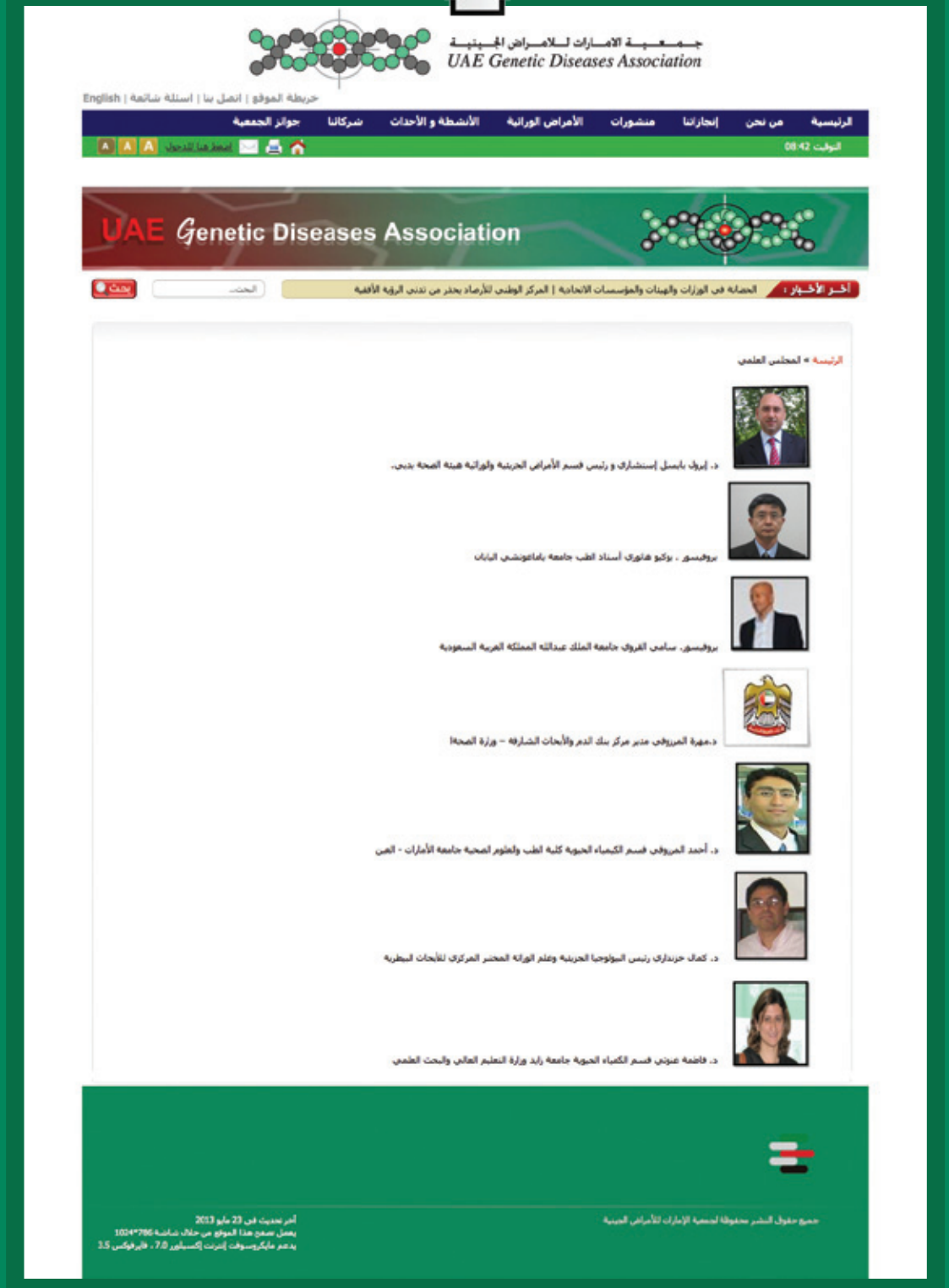
نظراً لأهمية الإعلام الطبي ودوره في التوعية الصحية والوقاية من الأمراض والمحافظة على صحة الفرد والمجتمع، إضافة إلى قلة المطبوعات الصحية خصوصاً المطبوعات الخاصة بالأمراض الوراثية، لهذا ؛تعتبر فكرة إطلاق مجلة متخصصة بالأمراض الوراثية ضرورة لا بد منها، خصوصاً أن نسبة لا بأس بها من أمراضنا ترتبط بالعوامل الوراثية اضافة إلى العوامل البيئية ونمط الحياة.

وتهدف المجلة إلى تسليط الضوء على أهم الأمراض الوراثية المنتشرة في منطقتنا العربية وفي دولة الامارات العربية المتحدة، وتعزيز التواصل وتكامل الأدوار بين كافة المؤسسات والكوادر الطبية والفنية ذات العلاقة بالأمراض الوراثية، وكيفية التعامل معها من قبل المريض والسليم والوقاية منها والحد من مضاعفاتها. من خلال تزويد القارئ بالمعلومة والأرقام والحقائق، والأهم من ذلك تزويده بالمعرفة الصحية التي تمكّنه من الحدّ من الأمراض الوراثية و الاضطرابات المرافقة لها أو الناجمة عنها، من خلال اجراء الفحص الطبي قبل الزواج، والاستشارة الطبية، والالتزام بالارشادات الطبية. وتصحيح السلوك الصحي و الوقائي من أجل التمتع بحياة صحية مديدة وسعيدة.

ومن أهدافها توفير بيانات ومعلومات كاملة وشاملة عن أماكن تقديم الخدمات الصحية المتعلقة بالفحوصات الوراثية والاستشارات الطبية، والمعلومات الخاصة بالدراسات الجديدة و أنشطة جمعية الامارات للأمراض الجينية التي استطاعت أن تحقق سلسلة من النجاحات خصوصاً تعزيز ثقافة العمل التطوعي في المجال الانساني، فالجمعية تعتبر من أكثر الجمعيات التي استقطبت العديد من المتطوعين والمتطوعات من مواطني دولة الامارات العربية المتحدة ومن المقيمين على هذه الأرض الخيّرة التي تفيض بالعطاء و خيرها يتخطى الحدود

جمعية الامارات للامراض الجينية
UAE Genetic Diseases Association

www.uaegda.ae



تثقيف ••• تأهيل ••• وقاية

البيان
Daily Al Bayan

بلسم

بوابتك للمعرفة الصحية

توعية
تواصل
تفاعل
ترويج

www.albayan.ae/balsam
balsam@albayan.ae
00971505057693