الأنباء
الثلاثاء 15 أبريل 2014

z.abosido@alanba.com.kw

كتبت: زينب أبوسيدو

ما ان تم التعرف على جينات الانسان، حتى تبين ان جزءا كبيرا من الامراض سببها وراثي، ويمكن من خلال تحليل الـ 25 ألف جين الموجودة في جسم الانسان معرفة الأمراض التي قد تصيبه بسبب الوراثة. وخلال لقائنا مع د.فهد الملا البروفيسور في الطب الجيني والوراثة اكد ان الفحوصات المتوافرة الآن تمكننا من اكتشاف 108 إلى 128 مرضا وراثيا من خلال تحليل واحد، موضحا ان متلازمة الداون الوراثي يمكن اكتشافه من الجين بعد عشرة ايام فقط من الحمل.

وحول اسباب الامراض الوراثية، اكد انها بسبب الطفرات الحديثة وهي آلية طبيعية في الخلايا البشرية وتحدث تلقائيا وهي المسؤولة ايضا عن امراض السرطان، مشيرا الى ان الامراض الوراثية التي تصيب الاطفال وترتفع بشكل كبير في حال زواج الاقارب، وعلى الزوجين في هذه الحالة اجراء عملية طفل الانبوب لتحليل خلايا الجنين ومعرفة الامراض الوراثية التي قد تصيبه مستقبلا.

وعند سؤاله عن اكثر الامراض الوراثية شيوعا في الكويت، قال انها التشوهات الخلقية، كمرض متلازمة الداون، موضحا ان سَلْسَلة الجينات الـ25 ألفا في الخلية البشرية تمكننا من منع اي مرض وراثي، لافتا الى انه يمكن فحص كامل الجينات عند الانسان، من خلال فحص واحد.

وحول التطور العلمي في هذا المجال، قال انهم ينتظرون الآن طرح تقنية جديدة تقوم على اصلاح الجين المعطوب عن طريق خلايا النخاع العظمي، فإلى التفاصيل:

د.فهد راشد الملا
اخصائي في الطب الجيني والوراثة

د.الملا لـ«الأنباء»: نستطيع منع أي مرض وراثي من خلال تحليل واحد لفحص جميع الجينات

الظواهر التي تدل على المرض الوراثي هي تشوهات خلقية.. يتم اكتشافها قبل الولادة بالألتراساوند والسونار

يمكننا اكتشاف الأمراض الوراثية قبل الولادة.. بأخذ عينة من دم الأم لمعرفة الجينات المتغيرة للطفل

مرض أنيميا الفول وراثي وهو ينتقل عندما تكون الأم حاملة لطفرة وراثية من خلال كروموسوماتها

ما المقصود بالامراض الوراثية؟ وما انواعها؟

● الامراض الوراثية هي امراض آتية من طفرات او تغيرات في واحد من الـ25 الف جين التي تمتلكها كل خلية، اذن هي طفرة او زيادة او نقصان في تسلسل الجين في المريض المعين، وانواعها عدة، اذا كان الشخص يمتلك 25 الف جين، هناك اذن 25 الف نوع من الامراض الوراثية ولكن الآن نعرف منها فقط 2000 الى 3000 مرض وراثي.

ما الظواهر التي تدل على المرض الوراثي؟

● معظم الظواهر هي تشوهات خلقية تراها الأم ربما قبل الولادة بالالترا ساوند أو بالسونار، ربما ترى تشوهات في القلب أو في الأضلاع أو في الأرجل أو في العظام أو بعد الولادة فربما تكون هناك تشوهات خلقية في العيون مثلا تتجه الى الأسفل، الاذنان تتجه الى الأسفل أو الأنف يتغير شكله والعظام تتكسر وتتآكل فهناك عدة أمراض وراثية ولكل مرض وراثي شكل أو ظاهرة تابعة لهذا المرض، وبعضها يتداخل مع بعضها الآخر.

متى يجب على الوالدين احضار الطفل الى الطبيب فورا؟

● هذا الذي نريد ان ننشر الوعي حوله وهو اننا يمكننا اكتشاف الأمراض الوراثية قبل الولادة، ليس بأخذ خزعة من الجنين لأن هذه قد تتسبب في 1 ـ 5٪ من اجهاض الجنين، ولكننا الآن وبفحص متطور جدا نأخذ عينة من الدم من الأم، ونرى فيها الجينات المتغيرة للطفل قبل الولادة.

أمراض وراثية تكتشف قبل الزواج

نستطيع هنا في العيادة معرفة 108 أمراض وراثية من خلال فحص وراثي قبل الزواج وهي شائعة جدا فهناك فحوصات نجريها بعد حدوث تشوهات عند الطفل يكتشفها الأب أو الأم.

وهناك مرض منتشر في الكويت هو مرض فرط النشاط وعدم التركيز وسببه عوامل جينية.

ما مدى خطورة زواج الأقارب على إصابة الأطفال بالأمراض الوراثية؟

● الخطورة في مجتمعنا هنا عالية جدا بالنسبة للمجتمعات الأخرى، لأن هناك نسبة 50 ـ 70٪ من الزواج يتم عبر الأقارب فإذا كان الجد يحمل طفرات فإن أولاده سيحملون 50٪ من الطفرات.

اذن عندما يحدث زواج من العائلة هناك نسبة عالية ان يلتقي الزوج والزوجة وكلاهما حامل للطفرات لذلك نرى هناك ارتفاعا كبيرا لأعداد الأمراض الوراثية في وطننا العربي، خاصة في الكويت والسعودية حيث ينتشر زواج الأقارب.

زواج الأقارب

هل هناك طريقة للوقاية من الأمراض الوراثية في زواج الأقارب؟

● نعم هناك طريقة تسمى PGD فإذا كانت الأم حاملة لطفرة وراثية والأب ايضا حاملا لها يذهب الاثنان الى إجراء عملية أطفال الأنابيب، يؤخذ المني من الأب والبويضة من الأم ويخصبان خارج الرحم في المختبر، ويتكون الجنين خارجا.

نأخذ خلية واحدة من الجنين ونحللها في المختبر، فإذا وجدنا ان الجنين ليس حاملا للطفرة نزرعه في الأم، لأنه سليم ليس حاملا وليس مصابا اذن يستطيع الحاملون لطفرات وراثية ان يخضعوا لهذا العلاج، وينجبوا أطفالا سليمين، وهناك وقاية أخرى هي الفحص قبل الزواج.

كيف تتم عملية توارث الأمراض؟

● كل شخص لديه 25 ألف جين من الأم و25 ألف جين نسخة أخرى من الأب ففي الأمراض المتنحية تكون النسختان معطوبتان اما في الأمراض الوراثية السائدة تكون نسخة واحدة هي المعطوبة.

ما الأمراض الوراثية السائدة؟

● أكثر مرض وراثي سائد بالكويت هو التشوهات الخلقية مثل مرض متلازمة داون، فمعظم الاجهاضات عند المرأة سببها تشوهات خلقية.

أمراض مرتبطة بالمولود

ما الأمراض الوراثية المرتبطة بجنس المولود؟

● عدد الكروموسومات لدينا 23 زوجا اي 46، من الأم 23 ومن الأب 23 ومعظم الأمراض الوراثية التي تحدث يحملها 22 من هذه الـ 23 وتسمى الاتوسوم، وهي كروموسومات ليست لها علاقة بجنس المولود إنما الأم لديها XX والأب لديه XY.

أحيانا يكون واحدة من الـ X معطوبا، والأب يعطي الولد Y والأم أعطته X معطوبا، فيأتي الولد بمرض وراثي لأنه محمول على X وليس لديه X آخر يغطي عليه، وهذا ينطبق على الولد وليس البنت.

وكذلك مرض الفوليك، عندما تكون الأم حاملة XX واحدهما معطوب فأعطت الـ X لأحد الأولاد والأب أعطاهم الـ Y وهو لا يغطي على الـ X لأنه أصغر منه قليلا، فيأتي الولد معه مرض الفوليك فلا يستطيع ان يتناول البقوليات.

هناك أمراض أخرى عديدة حاملة مثل «بيت الطاقة» الموجود بالخلية يتوارث من الأم فقط فإذا كانت معطوبة فسيتأثر الأولاد.

ما الأمراض المشتركة بين الوراثة والبيئة؟

● الأمراض 100٪ وراثية و100٪ بيئية فهناك مرض وراثي ايضي اسمه الفينيل كيتون يوريا يسببه تراكم حمض أميني اسمه «فينيل ألينين» تراكم هذا الحمض يسبب تأخر النمو العقلي في الدماغ والأعصاب فينعطب الولد وعمره لم يتجاوز السنوات الست، ثم يتوفى لأنه تراكم في الدماغ فدمرت الخلايا العصبية وهذا سببه جيني ولكن اذا منعنا الولد من تناول هذا الحمض، فسينمو الطفل بطريقة طبيعية ويصبح إنسانا فعالا في المجتمع، وينجب فهذا يعتبر بيئيا وجينيا لأننا أزلنا عنه هذا النوع من الحمض.

أهمية الكشف المبكر

كيف يساعد الكشف المبكر للأمراض الوراثية في تمتع الجنين بصحة سليمة مستقبلا؟

● ليس فقط على الجنين، ولكن على الشخص أيضا فنستطيع ان نمنع بقدر معقول ـ ليس هناك شيء في الطب 100٪ ـ أي مرض وراثي الآن، والتكنولوجيا متوافرة لدينا، وخاصة تكنولوجيا سلسلة جميع الجينات في فحص واحد فهو ليس ضربا من الخيال ولكنه حقيقة، نستطيع سلسلة 25 ألف جين في وقت واحد ومعرفة الأمراض الوراثية التي يحملها، وجميعنا حاملون الأمراض الوراثية بمن فينا الرياضيون.

ربما كان الرياضي جيدا للجري وليس لحمل الأثقال فلدينا مرضى يلعبون رياضة كثيرا واثنان من أولادهما ماتا، احدهما بعمر 14 عاما والآخر بعمر 18 عاما.

الرياضة مفيدة ولكن عند هؤلاء الأشخاص ليست جيدة لأنها تتسبب في سكتة قلبية لديهم فهناك جينان يعملان على تنظيم ضربات القلب وكهرباء القلب، فهذه الجينات لديهم معطوبة بها طفرة، لذلك

نسبة الأمراض التي تصيب الأطفال بسبب زواج الأقارب مرتفعة جداً في مجتمعنا.. وعلى الزوجين إجراء عملية أطفال الأنابيب لتحليل خلايا الجنين

الأمراض الوراثية سببها طفرات وتغيرات في أحد الجينات الـ 25 ألفاً في جسم الإنسان

فحص الجنين

ما هو فحص الجنين قبل الولادة؟

● سجلت احصاءات جديدة انتشار كبير للامراض الوراثية في الكويت ودول الخليج العربي.

من خلال شبكتنا المخبرية المتطورة قدمنا فحصا حديثا لثلاث متلازمات وراثية في ان واحد، للمرأة الحامل عن طريق اخذ عينة دم من ذراع الأم، ودون الحاجة الى لمس الجنين، دقة الفحص تصل الى 99,3٪ لثلاث متلازمات وراثية منها متلازمة داون المنتشرة في دول الخليج العربي.

الفحص يجري بعد الاسابيع العشر الأولى من الحمل ولانه يعتمد على عينة من دم الأم لفحص الجنين دون لمسه يختلف عن غيره من الفحوصات والتي يمكن ان تتسبب في الاجهاض، يركز الفحص على متلازمة داون، باتو، وادوارد، وتعطى نتيجة الفحص بعد اسبوعين من اخذ عينة الدم من ذراع الام في 90٪ من الحالات.

أكثر الأمراض الوراثية شيوعاً في الكويت هي التشوهات الخلقية كمرض متلازمة الداون

مرض «بيت الطاقة» الموجود بالخلية ينتقل من الأم فقط فإذا كانت مصابة فسيتأثر الأولاد

هناك مرض وراثي يسبب تأخر النمو العقلي في الدماغ والأعصاب ويؤدي إلى وفاة الطفل وهو صغير

فريق عمل د. فهد الملا د.مكيلة ويليامز ود.ايمان سعيد

يمكن اكتشاف الأمراض الوراثية أثناء الحمل

اختبار يجنب أمراض القلب

اشـــار د.فهد الملا الى ان هناك اختبارا جينيا يقي من مخاطر الاصابة بأمراض القلب والنوبات القلبية الخاصة بالشخص قبل حدوثها وهذا الاختبار مبني على بحوث تم تنفيذها في الولايات المتحدة وكندا وكان عنوان الصحف والعناوين الرئيسية في 2011.

احدى النتائج الرئيســية لهذه الدراســة انه اذا كنت تملك واحدة او اكثر من محددات المخاطر الجينية الشــديدة فإن الخطر المحيط بك في حدوث النوبات القلبية والتــي ينتج عنها الموت في 50٪ من الحالات يزيد كثيرا ومع ذلك اكتشــف ايضا انه من خلال تدخلات بسيطة وفعالة قدمها الاستشاريون يمكن الحد من مخاطر الاصابة بالنوبات القلبية والعودة الى الحياة الطبيعية، حتى لو كان الشــخص حاملا لاحدى هذه الطفرات.

نضع عند هذه العائلة منظما لضربات القلب.

فحوصات قبل الزواج

ما الفحوصات التي تنصح بها قبل الزواج؟

● **لدينــا هنــا فحوصات متطورة جــدا لقبل الزواج وهي اكتشــاف 108 إلى 118 مرضــا وراثيا في آن واحد ويمكــن للزوجــين إجراء سلســلة لجميع الـ25 ألف جين كاملا.**

هل هناك فحوصات طبية تنصح بها اثناء الحمل؟

● **اثناء الحمل يمكن اكتشاف الأمــراض الوراثيــة عبر الوريد من الأم لاكتشــاف المرض الوراثي في الجنين، دون لمســه عن طريق الأم فأنصــح بفحوصات طبية قبل الحمــل لنرى معدلات ڤيتامينات الفوليك اســيد عند الأم عالية لمنع التكوين العصبي، أي ان يكون الجنين سليما وعلى الأم ان تمتنع عن شــرب القهوة والشاي وعليها ممارســة الرياضة فهي مهمة كأهمية الفحص الجينــي لأن بعض الناس يهتمون بتنشــيط عملية الجسم عن طريق الرياضة، وينسون الجينات بالكامل، وهذا خطأ فعليهم التنسيق بين الاثنين.**

ما الفرق بين المصاب بأحد الأمراض الوراثية والحامل للمرض؟

● **الحامل للمرض يكون في أحد الجينات المرض متنحي وليس مصابا به أي ان احدى النســختين تكون مصابة فلا يظهر على الشخص أي أعراض لأنه فقط حامل له بينما المصاب به يكون حاملا للجينين، وهما النسختان مــن الأب والأم تكونــان معطوبتين.**

مرض الثلاسيميا

اذا كان أحد الطرفين حاملا لمرض الثلاسيميا فهل يمكن ان يؤثر ذلك على الأبناء؟

● **50٪ يمكن لجين الثلاسيميا ان ينتقل الى الولد وهو مهم لصناعة كريات الدم الحمراء، يجــب ان يكــون الجينــان معطوبــين لأن هــذا المرض متنحى، فإذا ورث واحدا من الجينات المصابة أو التي بها طفرة، ســيكون سليما لأن الجين الآخر يصنع كريات الدم الحمراء بطريقة طبيعية.**

بينما إذا كان الاثنان الأب والأم حامــلان للطفــرة ولا يظهر عليهما شــيء ويرث الولد طفرة معطوبة من الأب وطفرة معطوبة من الام يصاب بالثلاسيميا وهي تنقسم الى ثلاسيميا كبيرة وثلاسيميا خفيفة وتكون كبيرة عندما يرث الولد الاثنين اي النسختين المعطوبتــين وتكون خفيفة عندما يرث نســخة واحدة معطوبة.

متى يرجح ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون وهل عمر الوالدين عند الحمل له دور في ذلك؟

● **يمكن اجراء الالتراساوند، ولكن الآن بالفحص الهرموني الموجود لدينا يمكن اكتشاف مــرض الداون بعد عشــرة أسابيع من الحمل.**

متلازمــة داون مــرض منتشر في الكويت، ويزداد عند الأم المتقــدم عمرها عن خمس وثلاثــين عاما، وكلما تقدم السن زاد احتمال الإصابة بالمرض وكذلك الأسرة التي لديهــا تاريخ عائلي بانجاب مرض الداون، وايضا بعض الكيماويــات المنتشــرة في الأطعمة والمــواد الزراعية، وخاصة المبيدات الحشــرية التي لها علاقة كبيرة بخلق او تكسير الكروموسومات عند الناس، فكل هذا يؤثر في بعض النــاس الحاملين لطفرات او تكسرات كروموسومية، تؤدي إلى ان الخلية عندما تنقسم لا تنقسم بمعدل طبيعي، بل يزداد احد الكروموسومات عن الآخر فيأتي الولد بمتلازمة داون.

أنيميا الفول

ما هو مرض انيميا الفول وهل هو وراثي؟

● **مرض انيميا الفول يصيب الأولاد اكثــر مــن البنــات نتيجة نقص انزيم معين في الجسم يساعد على التمثيل الغذائي.**

وهو وراثي، وسببه الأم، فهو ينتقل عندما تكون الأم حاملــة لطفــرة وراثية من خلال كروموسوم X الموجود لديها وكروموسوم Y الموجود عند الاب، فــإذا كانت حاملة لكروموســوم X بــه طفرة، ويــورث ويعطــي الولــد كروموســوم Y يصبح الولد مصابا بالمرض بينما اذا الأم اعطته كروموسوم X معطوبا وهي التي اعطته للبنت، والاب اعطى البنت كروموســوم X سليم فهذه البنت تكون حاملة للطفرة وليست مصابة بها.

هل للطعام المعدل وراثيا تأثير على الامراض الجينية؟

● **هذه اشياء غير معروفة الى الآن، هناك دراســات رأت ان الاطعمة المعدلة وراثيا تسبب نقصا في المناعة، والحقيقة هي ابحاث خرجت من دولة المجر ولكنها لم توثق الى الآن، فالاطعمــة المعدلة وراثيا او تأثيرها علــى الصحة غير معروف.**

الطفرة الجينية

كيف تحدث الطفرة الجينية؟

● **الطفرة الجينية مهمة جدا اذا لم تحدث فلن نتغير، تحدث عند جميع الناس ومعدلاتها مرتفعة جدا، وكلما وضع الإنسان في بيئة معينة تختلف الطفرة.**

الطفــرات الوراثية تحدث تلقائيا لأن التغيير مهم، وهذا ما يسبب الســرطان وغيره، ومعظمها تحدث خلال انقسام الخلية وخلال التعرض للشمس ولكنها مهمــة، لان واحدا منا ستظهر عنده طفرة، وسيظهر ان له القدرة على التعامل مع بيئة معينة، اذا افترضنا اننا جميعا لدينا نفس التسلسل الچيني فسنتشــابه ونصبح كالتــوأم ولكننا نختلف فهذه هي الطفــرات التــي تعطينا الاختلافات عن بعضنا بعضا ولنفترض اننا نتشابه جميعا بالچينات، اذا اتى ڤيروس واحد او ميكروب واحد فسيبدينا جميعا لان كلنا متشــابهون، ولكــن اختلافنــا بالچينات يعطينا قــوة لمقاومة امراض معينة فبعضنا لديه مناعة ضد الشــمس، وغيرنا لديه مناعة ضد امور اخرى، وغير ذلك فاذا حدث تغيــر فان الناس الذين لديهم طفرات وراثية سيعيشون في هذه البيئة ويستطيعون التعامل معها.

الخلايا الجذعية

هل العلاج بالخلايا الجذعية يشفي من الامراض الوراثية؟

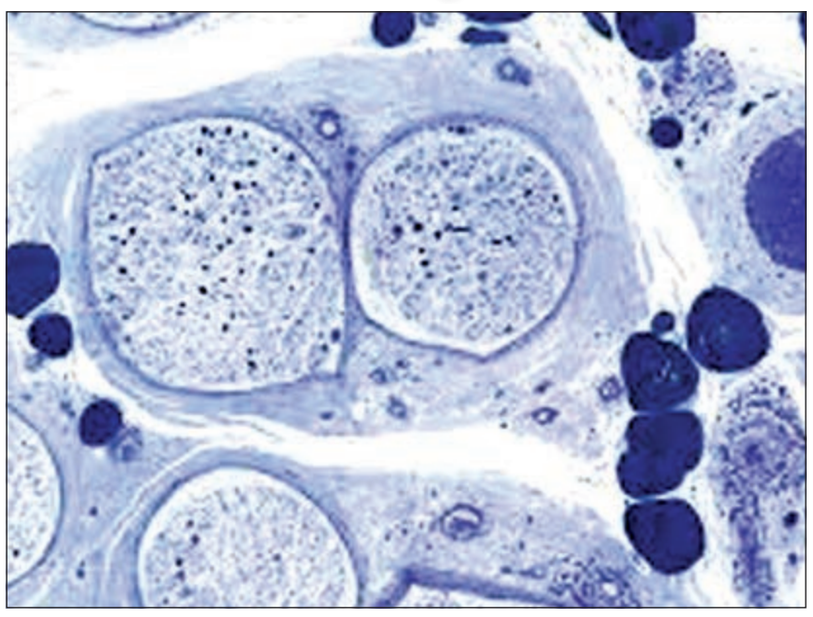
● **نعم وهي ليست خلايا جذعية بل هي خلايــا عظمية، ومنها جذعية فهنــاك عدة محاولات الان ومعظمها في اكســفورد بالمملكة المتحدة، وفي اميركا يحاولون اخذ هذه الخلايا من المريض نفسه وادخال الچين اليها عبر ناقل او حامل للچين، وهو ڤيروس معــدل وراثيا، وادخــال الخلايا المعالجة الى الجسم مرة اخرى عبر الوريد، تدخل هذه الخلايا وتجلس في العظم مرة اخرى وتبدأ بتكوين البروتين لان الچين قد تم علاجه، ولكن لاحظنا في بعض الاحيان ان معالجة الناس بهذا الشكل جعلهــم يصابــون بامراض ســرطانية، ربما نتيجتها ان الڤيروس الحامل للچين السليم الذي ادخلنا النسخة السليمة منه عاود الاشــتغال وسبب امراضا ورمية.**

لذلك سندخل انا وفريق العمل معي د.مكيلة ود.ايمان وهما متخصصتان في العلوم الجزئية الوراثية بعد شهور قليلــة تقنية جديــدة وهي تصليح الچين المعطوب وليس وضعه اي تصليحه، من خلايا النخاع العظمي ويفيد الخلايا للمريض وهذه التقنية تحت نطاق البحث ولم نبدأ العمل بها بعد.

الطفرة الجينية مهمة وتحدث تلقائياً عند جميع البشر وهي ما تسبب السرطان وغيره

ننتظر تقنية جديدة.. وهي تصليح الجين المعطوب عن طريق خلايا النخاع العظمي

العلاج المناعي لعلاج السرطان



هو علاج يتم إنتاجه في المعامل ويعتمد على طريقة عمل الجهاز المناعي خصوصا فيما يتعلق بالطريقة التي يتعرف بها على الخلايا الغريبة عن خلايا الجسم الطبيعية ومعاملتها كخلايا عدوة وتدميرها. وقد تم تطوير العلاجات المناعية لمساعدة الجهاز المناعي من خلال إثارة تفاعل مناعي محدد باستخدام أداة محددة وموجهة نحو هدف محدد يساعد في تمييز الخلايا السرطانية ليتمكن من تدميرها أو أن العلاج نفسه يقوم بهذا العمل.

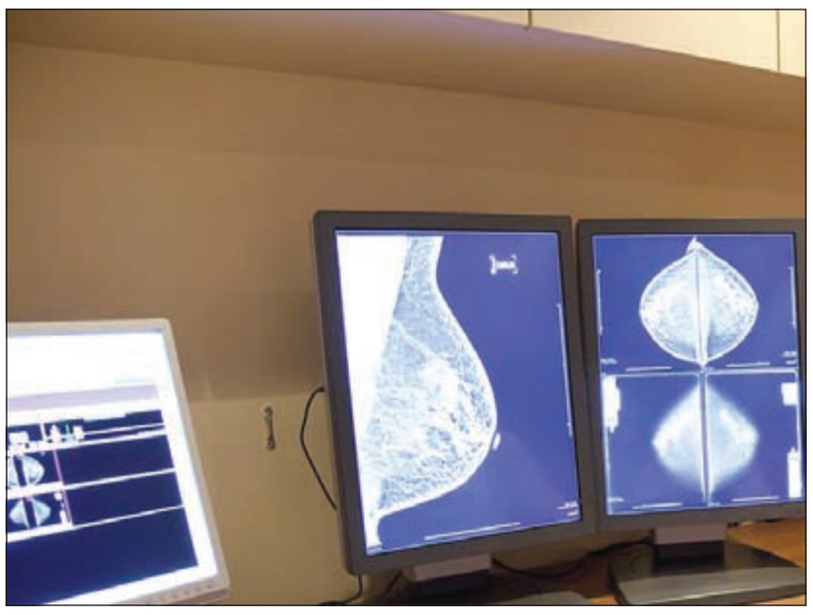
وتشمل هذه العلاجات استخدام أجسام مضادة أحادية الاستنتســاخ أو أحادية النسيلة أي التي يتم توليدها بأعداد كبيرة من خلية واحدة

عقار هيرسبتن

هو عبارة عن أجسام مضادة وحيدة النسيلة وهو موجه ضد الخلايا السرطانية التي تحتوي على مولد الورم والذي يوجد على سطح بعض الخلايا السرطانية. ولهذا العلاج آثار جانبية ولكن بنسبة ضئيلة بالمقارنة بالعلاجات الأخرى. أظهرت عدة دراســات طبية حديثة أن العلاج بعقار هيرسبتن في المرحلة المبكرة من سرطان الثدي قد حقق انخفاضا كبيرا (بنســبة 46٪) لاحتمالات عودة السرطان. بالاضافة إلى انخفاض ملحوظ لحظر حدوث الوفاة (بنسبة 33٪).

وقد أثبت هيرسبتن فاعليته في علاج الحالات المتقدمة مــن المرض (المصاحبة بانتشار الخلايا السرطانية بأماكن أخرى بالجســم) حيث إن إضافتــه إلى العلاج الكيميائي تســمح للمرضى بفترة حياة أطول بمقدار حوالي 30٪، مقارنة باستخدام العلاج الكيميائي منفردا.

سرطان الثدي هو الأول



اوضح د.فهد الملا ان ســرطان الثدي يعتبر الأول من حيث الترتيب النســبي لامراض الســرطان عند النســاء عالميا وخليجيا، وتلعب الوراثة دورا رئيســيا بالاصابة به، فمثــلا عند توريث طفرات في جين BRCA1 و BRCA2 ترتفع نســبة الاصابة بسرطان الثدي والمبيض بنسبة 85٪ وهذا يمكن اكتشافه في سن مبكرة ونحن هنا متخصصون في الطب الجيني الذي يهدف الى التشخيص والوقاية من الامراض الوراثية في الكويت، ودول الخليج ومنطقة الشرق الاوسط.

د.فهد الملا خلال حواره مع الزميلة زينب ابو سيدو