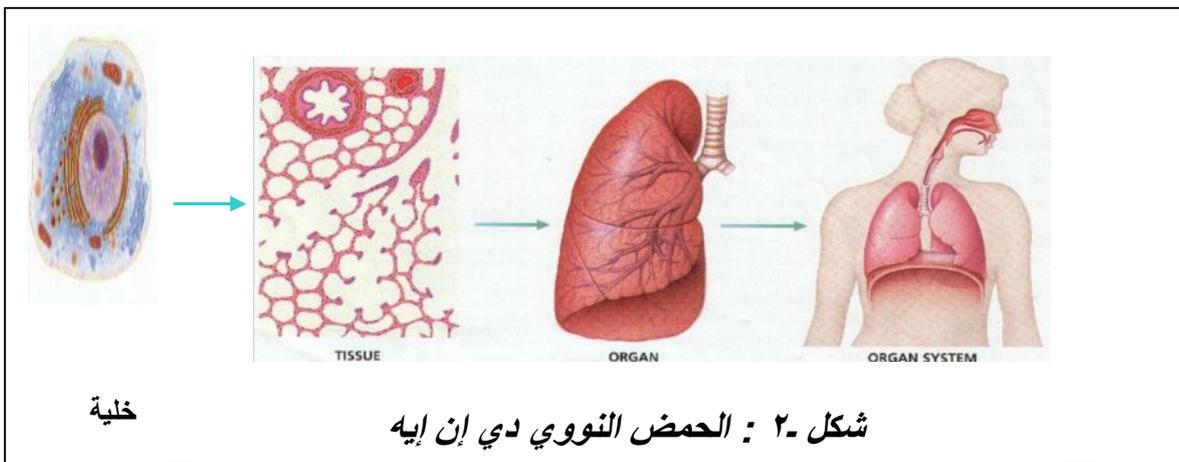


## مقدمة:

يتكون جسم الإنسان من بلايين الخلايا (  $1 \times 10^{14}$  ) التي تتميز لتكوين أنسجة وأعضاء الجسم المختلفة التي تقوم بوظائف محددة لكل منها (شكل - ١)، وتحتوي كل خلية على نواة بها المادة الوراثية التي تتحكم في وظيفة الخلية وانقسامها (خلايا الدم الحمراء في الإنسان لا تحتوي على أنوية) وتتكون المادة الوراثية من الكروموسومات ( الصبغيات ) والتي يبلغ عددها ٢٢ زوجاً من الصبغيات البدنية (Autosomes) وزوجاً واحداً من الصبغيات الجنسية (Sex Chromosomes) التي تحدد جنس الفرد ذكراً (XY) أم أنثى (XX). وتتكون الكروموسومات من الحمض النووي والبروتينات (القاعدية والحمضية)، ويحتوي الحمض النووي على المورثات (Genes) والتي توجد في نواة الخلية ويبلغ عددها نحو ٣٢.٠٠٠ مورثة وتوجد على هيئة مجموعات من القواعد النيتروجينية والتي يبلغ عددها  $10 \times 10^3$  ويبلغ طول الحمض النووي منزوع الأكسجين حوالي ١.٦ متر (شكل -٢).

## شكل ١- تمايز الخلايا إلى أنسجة وأعضاء وأجهزة



شكل ٢- الحمض النووي دي إن إيه



## الأمراض الوراثية:

تعرف الأمراض الوراثية بأنها مجموعة غير متجانسة من الأمراض المزمنة ذات الأعراض الصحية المستعصية على العلاج الناجع، يتم توارثها من الوالدين إلى الأبناء والبنات عن طريق تناسل المادة الوراثية (الحقيقية، وراثية) وتمثل طيفاً عريضاً من الأمراض يكون في إحدى طرفيها اعتلال المادة الوراثية بنسبة ضئيلة وفيها تكون العوامل المعدية النسبة الغالبة وفي الجانب الآخر تمثل الاعتلالات الوراثية الغالبة العظمى للأسباب المرضية.

ونورد فيما يلي أمثلة للاعتلالات الوراثية المختلفة وأنواعها:

## الاعتلالات الولادية:

هي اعتلالات تركيبية أو وظيفية تحدث نتيجة لعوامل متعددة قبل أو أثناء الحمل وتشمل جميع الاعتلالات الوراثية والتي قد تكون مصحوبة بعيوب خلقية.

### العيوب الخلقية:

هي عبارة عن عيوب تركيبية تظهر عند الولادة أو تصبح ظاهرة إكلينيكيًا بعد أيام أو شهور أو حتى سنوات من الولادة.

### الاعتلالات الوراثية:

هي اعتلالات تعبر عن خلل في الحامض النووي (د.ن.أ) مما يؤدي إلى ظهور حالات مرضية وتتميز هذه الاعتلالات بإمكانية توارثها من الوالدين إلى الأبناء والبنات وهي على أنواع عديدة.

### أنواع الاعتلالات الوراثية:

تنشأ هذه الاعتلالات نتيجة اختلالات في تركيب الحامض النووي (د.ن.أ) وما يترتب عليه من خلل في المورثات والصبغيات ، كما تساهم الطفرات التي تحدث في المورثات وكذلك المؤثرات البيئية في حدوث هذه الاعتلالات ، وبناءً على ذلك يمكن تصنيفها إلى ما يلي:

١- **اعتلالات تركيبية:** تحدث نتيجة لحيود الصبغيات عن عددها المعروف بست وأربعين صبغية في الخلية البشرية.

٢- **اعتلالات المورثة المفردة:** منها النوع الذي يحمل طفرات اعتلالية وحيدة القاعدة ، أو تلك التي فقدت بعض تركيبات المورثات - كلياً أو جزئياً.

٣- **طفرة الخلية الجسدية:** تنشأ عن طفرة تحدث للخلايا الجسدية والمسئولة عن تكوين جميع الأنسجة غير الجنينية بالجسم وتتميز بعدم انتقالها إلى الأجيال القادمة بواسطة طرق جنسية، ومن أمثلتها الأورام الخبيثة والتي تحدث نتيجة لطفرة في أحد المورثات المسئولة عن انقسام الخلايا وينتج عنه انقسام مستمر لا يمكن التحكم فيه وبالتالي تكوين الأورام السرطانية.

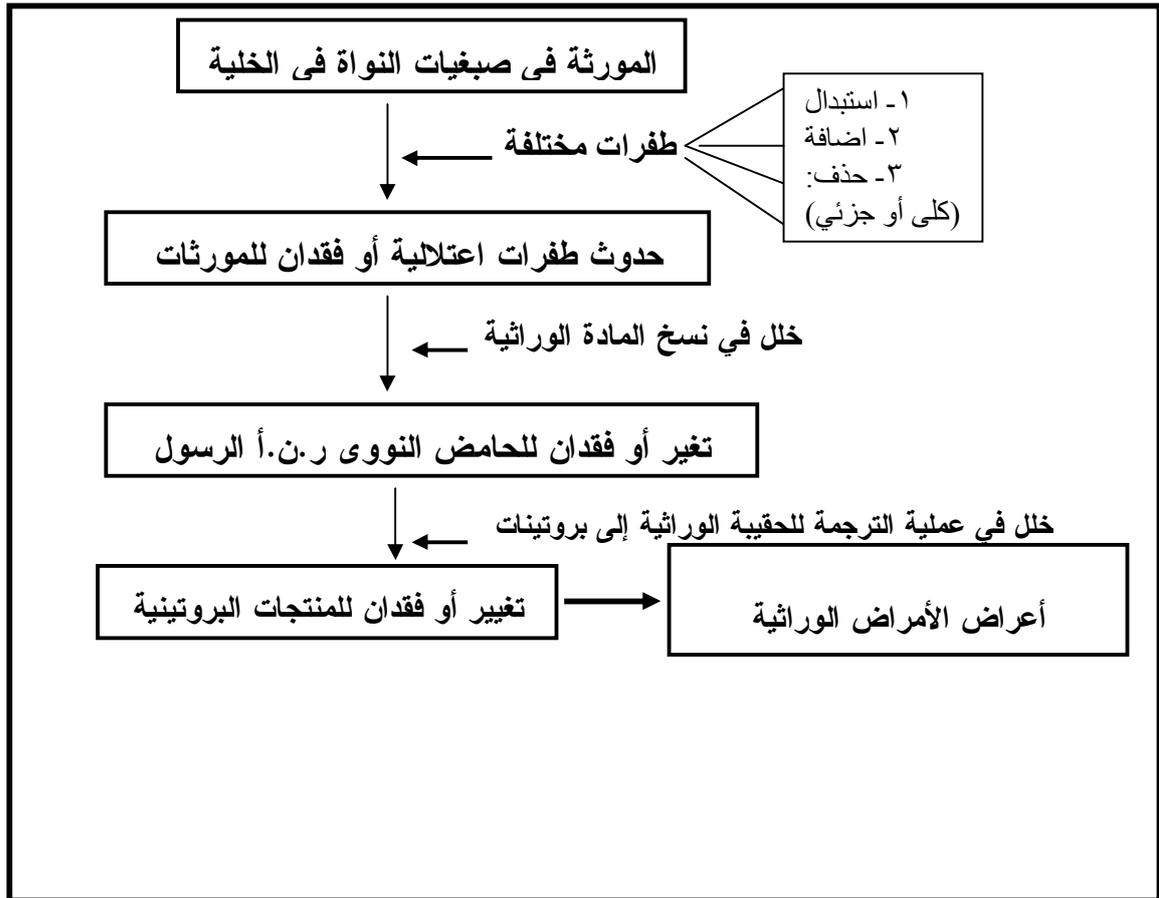
٤- **الاعتلالات عديدة المسببات:** تنشأ عن تفاعلات بيئية مع مكونات وراثية معتلة ، وعادة ما تحدث في مرحلة متأخرة من العمر.

٥- **اعتلالات المتقدرات (الميتوكوندريا):** تدخل المتقدرات ضمن التركيب الأساسي للخلايا وتحتوي على ٣٧ مورثة تختص بإنتاج بروتينات تتعلق بعملية التنفس الخلوي لإنتاج الطاقة اللازمة لإتمام العمليات الحيوية بالخلية، ويتم توارث اعتلالات هذه المورثات عن طريق الأم للأبناء والبنات وذلك كونها تتواجد في سائل البويضة من الأم، ومن أمثلة هذه الاعتلالات العمى الليلي، وضمور ليبر البصري.

### كيفية نشوء الأمراض الوراثية:

تنشأ الأمراض الوراثية نتيجة طفرات في الحمض النووي، تختلف أنواعها وتأثيراتها، وتنعكس هذه الطفرات على بناء منتجاتها البروتينية وبالتالي وظائفها الحيوية مما يؤدي إلى ظهور الأعراض المرضية (شكل - ٣).

(شكل - ٣): نشوء الأعراض المرضية نتيجة الاعتلالات الوراثية

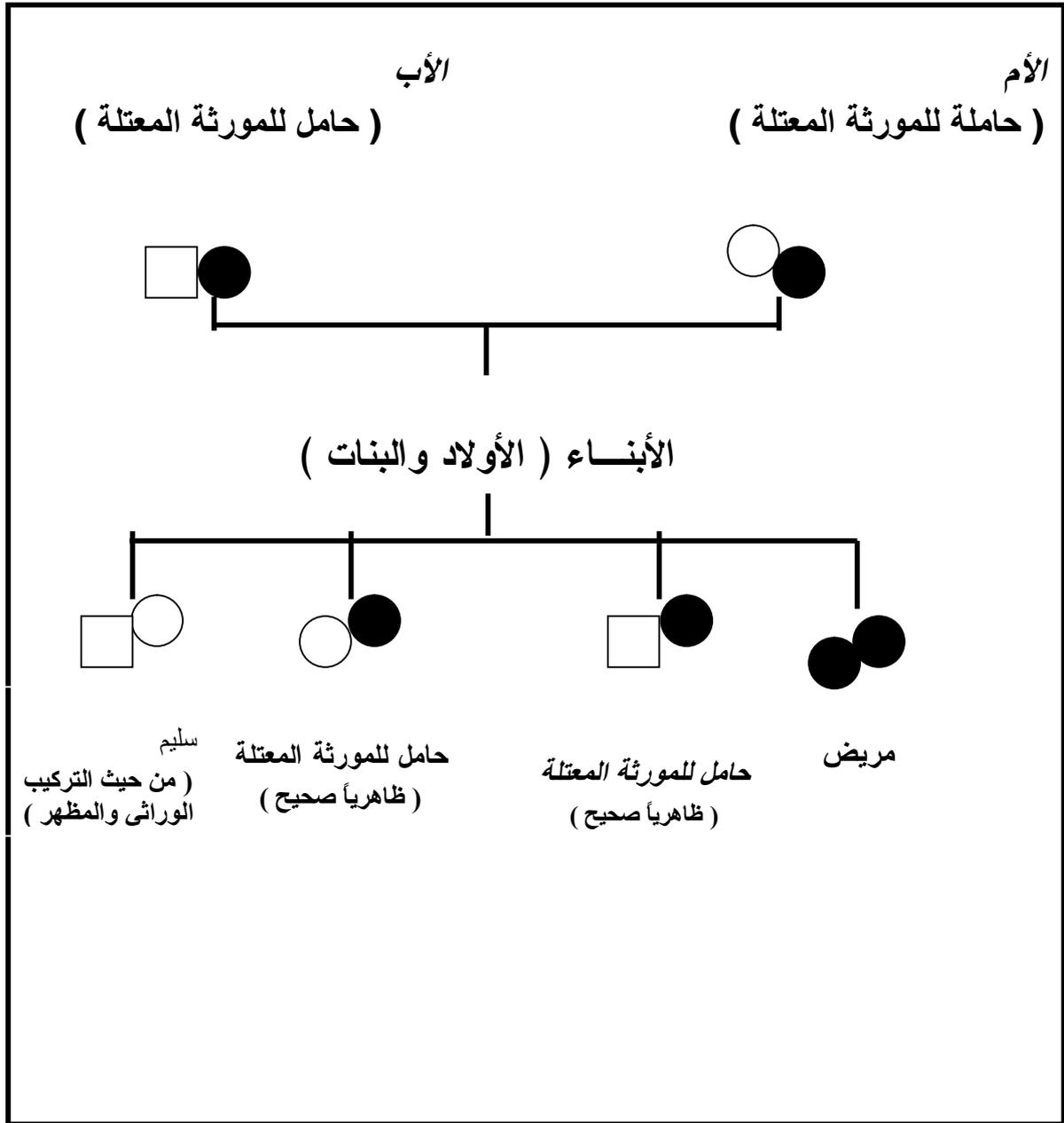


كيفية انتقال الأمراض الوراثية :

يتم توارث الصفات المتنحية من الآباء والأمهات وينعكس النمط الجيني كمرض في النمط الظاهري في حالة تماثل المورثات كجينات معتلة . و " تتنحي " فيه الصفة المعتلة في النمط الظاهري فلا تظهر كمرض (حيث تغلب عليها الصفة السائدة السليمة التي تتواجد معها) .

ويعود هذا النمط في التوارث للصفات في مرحلة زوجيات الصبغيات الثلاثة والعشرين المتواجدة لدى الأم (في البويضة) والأب (في الحيوان المنوي) فإن تم التلقيح بين الأمشاج الذكرية (الحيوان المنوي) والأنثوية (البويضة) الحاملين للمورثات المعتلة، كان نتاج ذلك وليد معتل (مريض) لوجود المورثات المعتلة وغياب المورثات الصحيحة لديه ( شكل- ٤) .

(شكل ٤-): توريث الاعتلالات الوراثية من الأبوين الحاملين للمورثات المعتلة للأبناء



### الأمراض الوراثية كمعضلة صحية:

أظهرت الدراسات في مجال الأمراض الوراثية أن هذه الأمراض تمثل مشكلة صحية كبرى بالنظر إلى النسب الكبيرة للاعتلالات التي تعزى للاختلالات الوراثية<sup>(٨)</sup> ومن أمثلة ذلك ما يلي:

٥٠/١ مولود يعاني من مرض وراثي رئيس.

١٠٠/١ مولود مصاب أو حامل لمرض وراثي أحادي العامل المعتل.

٢٠٠ /١ مولود يعاني من اعتلال صبغي رئيس.

< ٦٠ % من الإجهاض التلقائي ناتج عن اعتلالات صبغية.

٦ - ٧ % من الولادات الميتة ناتجة عن اعتلالات صبغية.

١٠٠٠/٦ اعتلالات صبغية سائدة.

١٠٠٠/ ٢.٥ اعتلالات صبغية جسدية متنحية

٥٠٠٠/١٠٠٠٠ اعتلالات صبغية جنسية.

وقد ينتج عن الأمراض الوراثية ولادة أطفال يعانون من قصور أو عجز أو إعاقة عن الأداء السوي للأعمال الجسمانية أو العقلية، تختلف في شدتها ومضاعفاتها الصحية باختلاف مسبباتها وأنواعها وقد يسبب بعضها عاهات مستديمة وأمراض مزمنة مستعصية على العلاج والتأهيل.

### أمراض الدم الوراثية كمعضلة صحية واجتماعية و نفسية واقتصادية:

من المعروف أن مشكلة أمراض الدم الوراثية لا تقتصر على الجانب الصحي وما ينتج عنه من اعتلال للمصاب ومضاعفات مزمنة له، بل تتعدى ذلك إلى الجانب الاجتماعي والنفسي والاقتصادي، بالإضافة إلى المضاعفات السلبيه على المصاب نفسه وأسرته ومجتمعه حيث تطل جميع جوانب الحياة وتؤثر سلباً في جميع مناسباتها بصفة عامة. وبكل المقاييس، تعتبر الأمراض الوراثية المزمنة والمستعصية على العلاج وتلك المؤدية منها إلى الإعاقة الجسدية أو العقلية كارثة فردية وعائلية وذلك لما يحمله مفهوم الإعاقة من تعقيدات صحية واجتماعية ونفسية وما تسببه من تأثيرات اجتماعية واقتصادية. كما تمثل الأمراض الوراثية عبئاً اقتصادياً على الأسرة والمجتمع نظراً لعدم توفر وسيلة العلاج الناجع منها، فعلى سبيل المثال بالنسبة لأمراض الدم الوراثية فإن نسبة نجاح عمليات زرع نخاع لا تتعدى ٥٠ %، كما أن العلاج بالمورثات لا يزال يكتنفه الكثير من الصعوبات الفنية التي تحول دون الإفادة منه.

### الأمراض الوراثية الأكثر انتشاراً بالبلدان العربية:

تعتبر اعتلالات صبغة الدم المنجلية والاعتلالات الثلاثيمية والاعتلالات الإنزيمية هي الأكثر انتشاراً بين الاعتلالات الوراثية في البلدان العربية، في حين توجد الاعتلالات الوراثية الأخرى (متلازمة داون، التليف الحويصلي، اعتلال استقلاب الأحماض الأمينية، نقص إفراز الغدة الدرقية الخلقي ٠٠٠ الخ) بنسب متفاوتة.

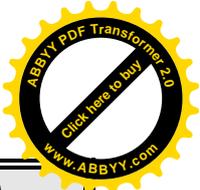
### الأمراض الوراثية في المملكة العربية السعودية:

تنتشر الأمراض الوراثية في المملكة العربية السعودية ومنها اعتلالات الدم الوراثية بنسب متفاوتة، وفي مناطق جغرافية مختلفة، حيث توجد في بعض المناطق بنسب عالية فرضتها ظروف بيئية معينة ومع الحاجة إلى إجراء دراسات ميدانية مجتمعية (إبيديميولوجية) لتحديد مدى حجم وانتشار الأمراض الوراثية في مختلف أنحاء المملكة إلا أن الدراسات المتوفرة تشير إلى انتشار أمراض الدم الوراثية وبخاصة في المناطق الزراعية التي يتوطن فيها البعوض الناقل للملاريا لحقب طويلة حيث توجد لدى الحاملين لمورثة الأنيميا المنجلية مناعة من الإصابة بالملاريا الخبيثة، ويؤدي انتشار هذه المورثة في حالة بلوغ الحاملين لها سن الزواج إلى إنجاب الأطفال الحاملين لها، كما يؤدي زواج الأقارب في هذه المناطق إلى انتشار هذه الاعتلالات.

ويوضح جدول (١) ملخص التطورات التاريخية لاكتشاف أمراض الدم الوراثية بالمملكة العربية السعودية كما يوضح شكل (٥) الأمراض غير المعدية الأكثر انتشاراً بالمملكة العربية السعودية:

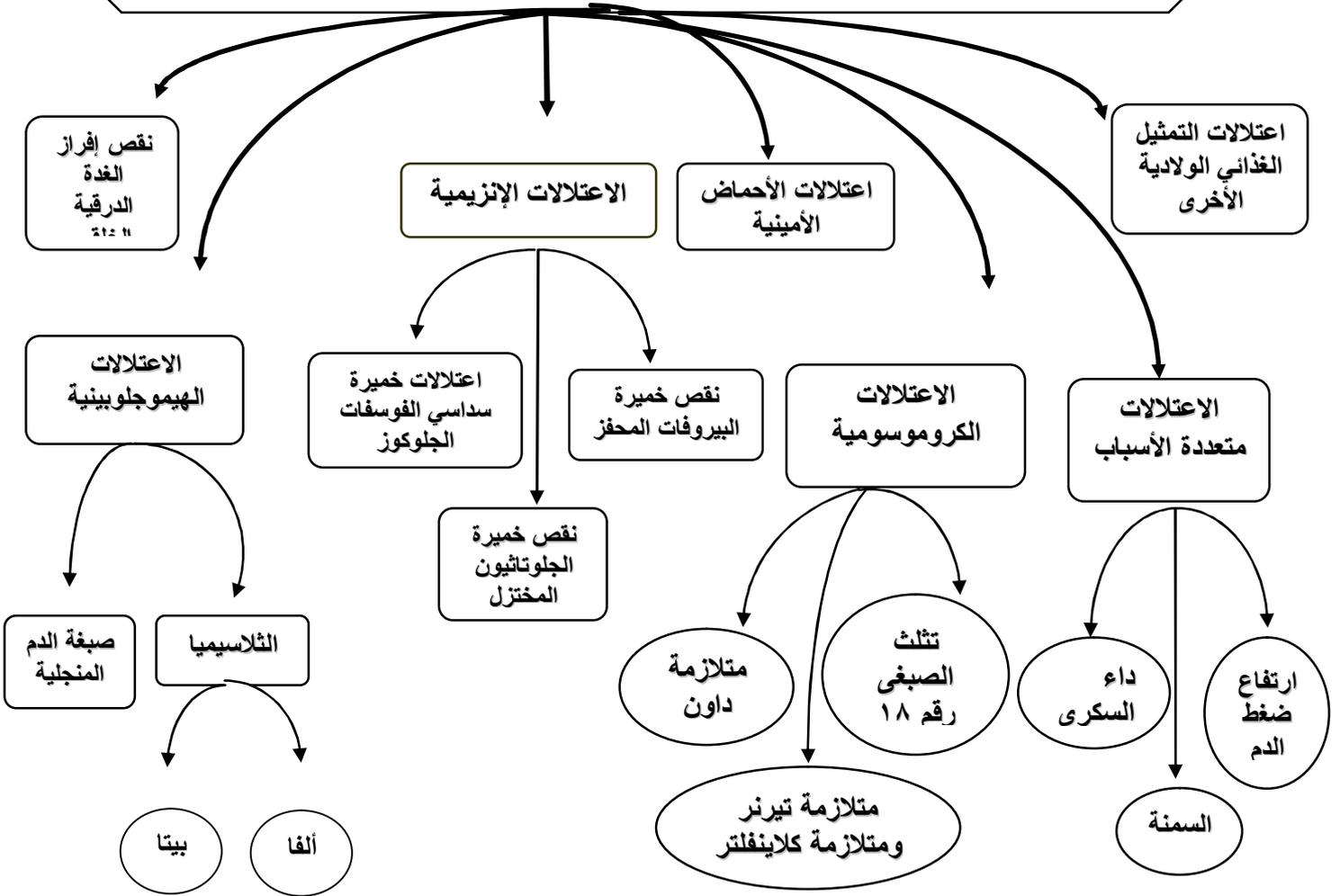
(جدول ١-): ملخص التطورات التاريخية لاكتشاف أمراض الدم الوراثية في المملكة العربية السعودية

السنة	الاكتشاف / البحوث	مؤلف النشرة
١٣٨٣هـ (١٩٦٣م)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- هيموجلوبين (إس) "S" في المنطقة الشرقية .</li> <li>- الأنيميا المنجلية ذات الطبيعة المتوسطة في المنطقة الشرقية .</li> <li>- ألفا ثلاثيميا في المنطقة الشرقية .</li> <li>- زيادة هيموجلوبين (إف) "F" في مرضى الأنيميا المنجلية في المنطقة الشرقية .</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- ليमान</li> <li>- ومساعدوه</li> <li>- وذراؤول</li> <li>- ومساعدوه</li> </ul>
١٣٩٠هـ (١٩٧٠م)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- بيتا ثلاثيميا في المنطقة الشرقية .</li> <li>- بيتا ثلاثيميا في المنطقة الجنوبية الغربية .</li> <li>- نقص خميرة جلوكوز سداسي الفوسفات المؤكسد في المنطقة الجنوبية .</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- الحازمي</li> </ul>
١٣٩٦هـ (١٩٧٦م)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- هيموجلوبين الرياض .</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- الحازمي</li> <li>- ليمان</li> </ul>
١٣٩٨هـ (١٩٧٨م)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- ألفا ثلاثيميا في المنطقة الوسطى</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- الحازمي</li> <li>- ليمان</li> </ul>
١٤٠٠هـ (١٩٨٠م)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- هيموجلوبين O - عرب "O-Arab" في المملكة العربية السعودية</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- الحازمي</li> <li>- ليمان</li> </ul>
١٤٠٢هـ (١٩٨٢م)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- هيموجلوبين (إس) "S" في المنطقة الجنوبية الغربية وفي المنطقة الوسطى وفي المنطقة الشرقية .</li> <li>- ألفا ثلاثيميا في مناطق المملكة المختلفة .</li> <li>- بيتا ثلاثيميا في مناطق المملكة المختلفة .</li> <li>- نقص خميرة جلوكوز سداسي الفوسفات في مناطق المملكة</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- الحازمي</li> <li>- العوامي</li> </ul>
١٤٠٢ إلى ١٤٠٩هـ (١٩٨٢ إلى ١٩٨٩م)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- دراسة عديدة على المورثات والظواهر المرضية السريرية على مرضى الأنيميا المنجلية والتداخل بين مختلف المورثات المعتلة</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- الحازمي</li> <li>- وآخرون</li> </ul>
١٤٠٩ إلى ١٤٢٥هـ (١٩٨٩ إلى ٢٠٠٤م)	<ul style="list-style-type: none"> <li>دراسات عديدة عن :</li> <li>- الاعتلالات الجزيئية واختلافاتها الجينية والظاهرية .</li> <li>- الجوانب التوعوية والعلاجية .</li> <li>- استكمال التاريخ والنمط المرضي للاعتلالات الوراثية .</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- مجموعة</li> <li>- دراسة صبغة</li> <li>- الدم المنجلية</li> <li>- مجموعة</li> <li>- العمل الوطنية</li> </ul>



السنة	الاكتشاف / البحوث	مؤلف النشرة
	متابعة المرضى وتقديم الاستشارة الوراثية الوقائية والعلاجية .	– الحازمي وأخرون

(شكل - ٥) : الأمراض غير المعدية الأكثر انتشاراً في المملكة العربية السعودية



الكشف المبكر والتدخل المبكر كوسيلة للوقاية من الأمراض الوراثية:  
يعتبر الفحص الوراثي للكشف عن الاعتلالات المرضية في مرحلة مبكرة  
والتدخل المبكر وسيلة فعالة للحد من المضاعفات المرضية ، وكذا الكشف عن  
حاملي المورثات المعتلة واتخاذ الإجراءات الوقائية في ضوء ذلك .  
ومن الأهمية بمكان كذلك، تحديد مدى الضعف أو القصور أو الإعاقة لدى  
الطفل في مراحل مبكرة للتخفيف من وطأتها صحياً واجتماعياً ونفسياً على  
الأسرة، والتدخل المبكر من خلال الوسائل الملائمة للحالة كالعلاج الطبيعي أو  
الجراحي أو علاج النطق أو العلاج النفسي ، والعمل على إشراك الأسرة في جهود  
الرعاية والتأهيل .

وتأتي أهمية برامج الفحص الوراثي المبكر والتدخل العلاجي المبكر  
والاستشارة الوراثية الوقائية للحد من الأمراض الوراثية والإعاقات في المجتمع  
كوسيلة فعالة لخدمة الجوانب الاجتماعية والصحية والاقتصادية ، ويتطلب ذلك  
المساهمة الفعالة من جميع فئات المجتمع والقطاع العام وعلى مختلف المستويات  
لتؤتي الجهود المبذولة للحد من الإعاقة ثمارها المرجوة .

وبالنظر إلى كون الأمراض الوراثية أمراضاً مستعصية على العلاج الناجع -  
وسبباً مباشراً للإعاقة- فإن ذلك يتطلب تشخيصاً مبكراً ثم تدخلاً مبكراً للتقليل من  
آثارها، ويكون ذلك حسب أنماط العوامل المسببة للأمراض وفي مراحل عمرية  
مناسبة تبعاً لذلك .

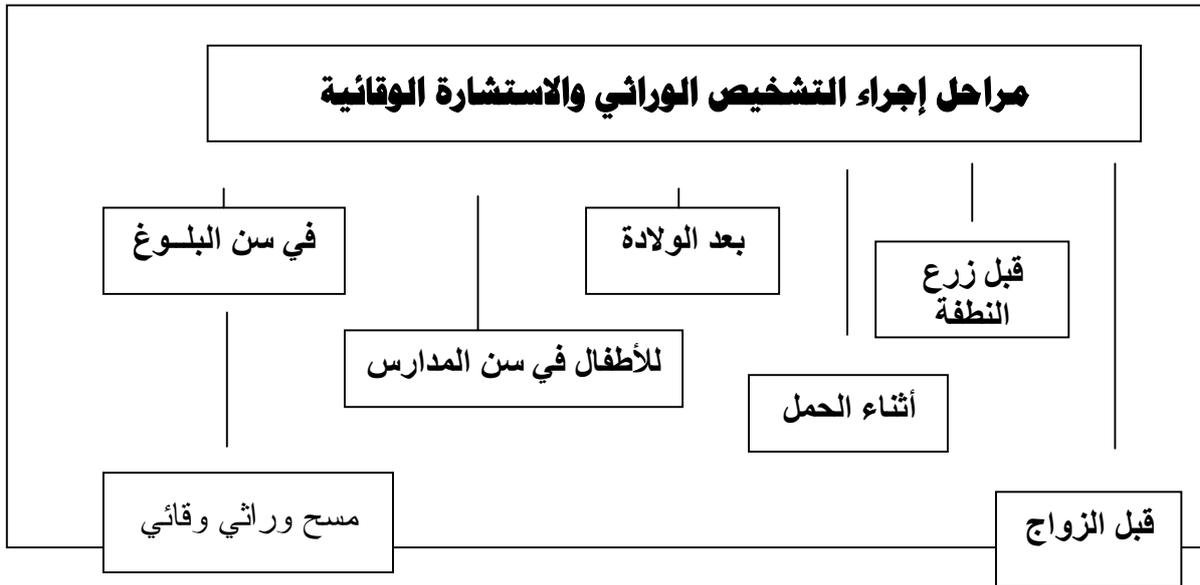
مراحل إجراء التشخيص المبكر للأمراض الوراثية بصفة عامة:

أدى تفسير تركيب المادة الوراثية ( الصبغيات والأحماض النووية ) ، إلى  
إحراز تقدم علمي ملحوظ في مجال التشخيص المخبري للأمراض واعتلالات المادة  
الوراثية .

وقد أمكن توفير وسائل وطرق عدة ترقى إلى نسبة عالية من الدقة وتشمل  
خيارات متعددة لإجراء الفحوص الوراثية في مراحل مختلفة من العمر مثل ( شكل  
٦ - ):

- ١ . الفحص قبل الزواج .
- ٢ . الفحص أثناء الحمل .
- ٣ . الفحص عند الولادة .
- ٤ . الفحص خلال فترات المراجعة للتطعيم .
- ٥ . الفحص عند الالتحاق بالمدرسة .
- ٦ . الفحص في سن البلوغ (المسح الوراثي) .

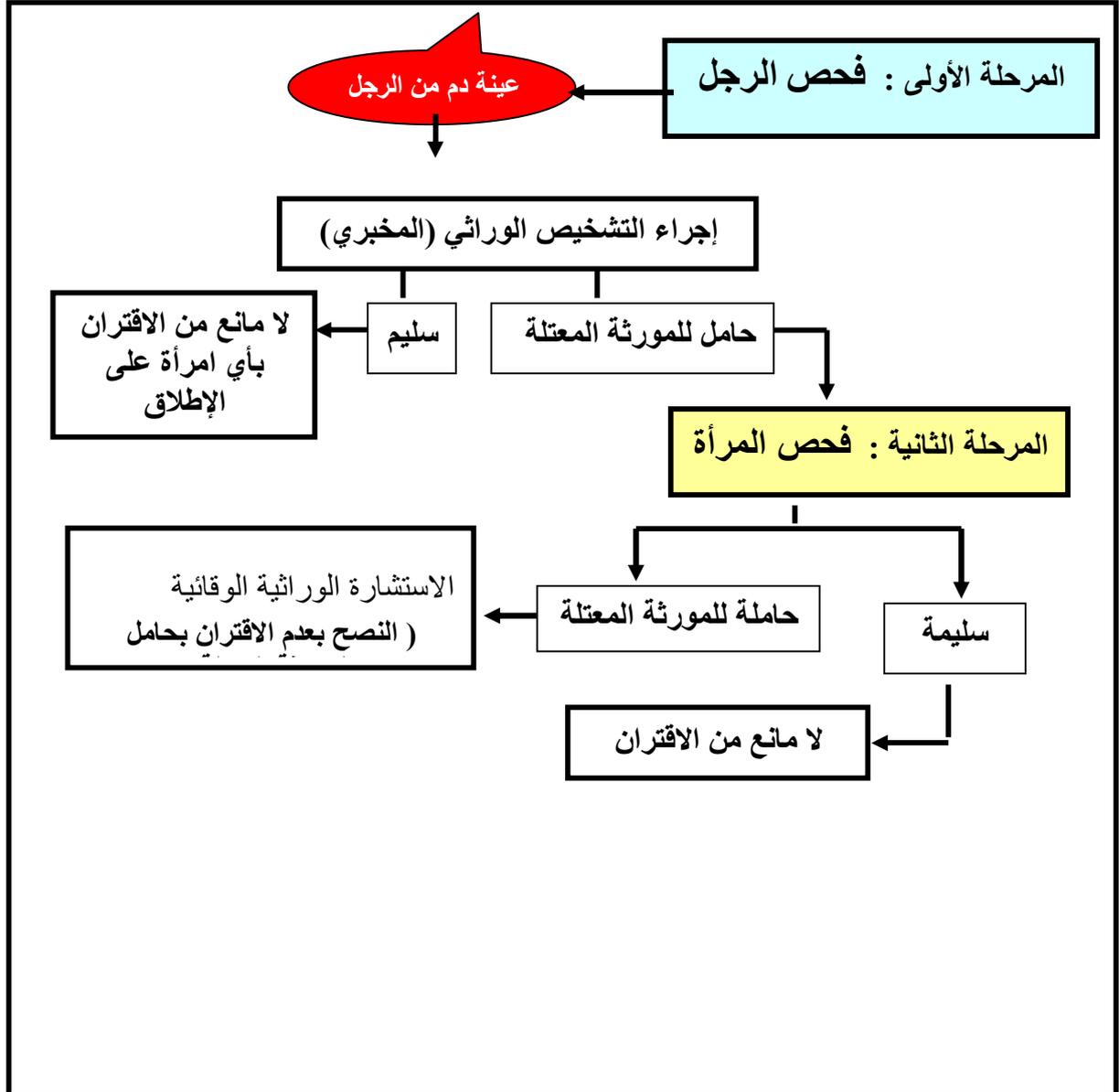
(شكل- ٦) مراحل إجراء الكشف المبكر والتشخيص الوراثي



## أولاً: الفحص الوراثي قبل الزواج :

تعمل الجهات المعنية في مختلف المجتمعات على توفير خدمات وقائية عن طريق التوعية الصحية وتبيان الأنماط الوراثية - في حالات خطر الإصابة بالأمراض الوراثية - في ضوء نتائج الفحوص الطبية والتحليل المخبرية ، وذلك من خلال التشخيص الوراثي الوقائي وبخاصة في مرحلة ما قبل الزواج لاكتشاف الحاملين للمورثات المعتلة ( شكل ٧-٠).

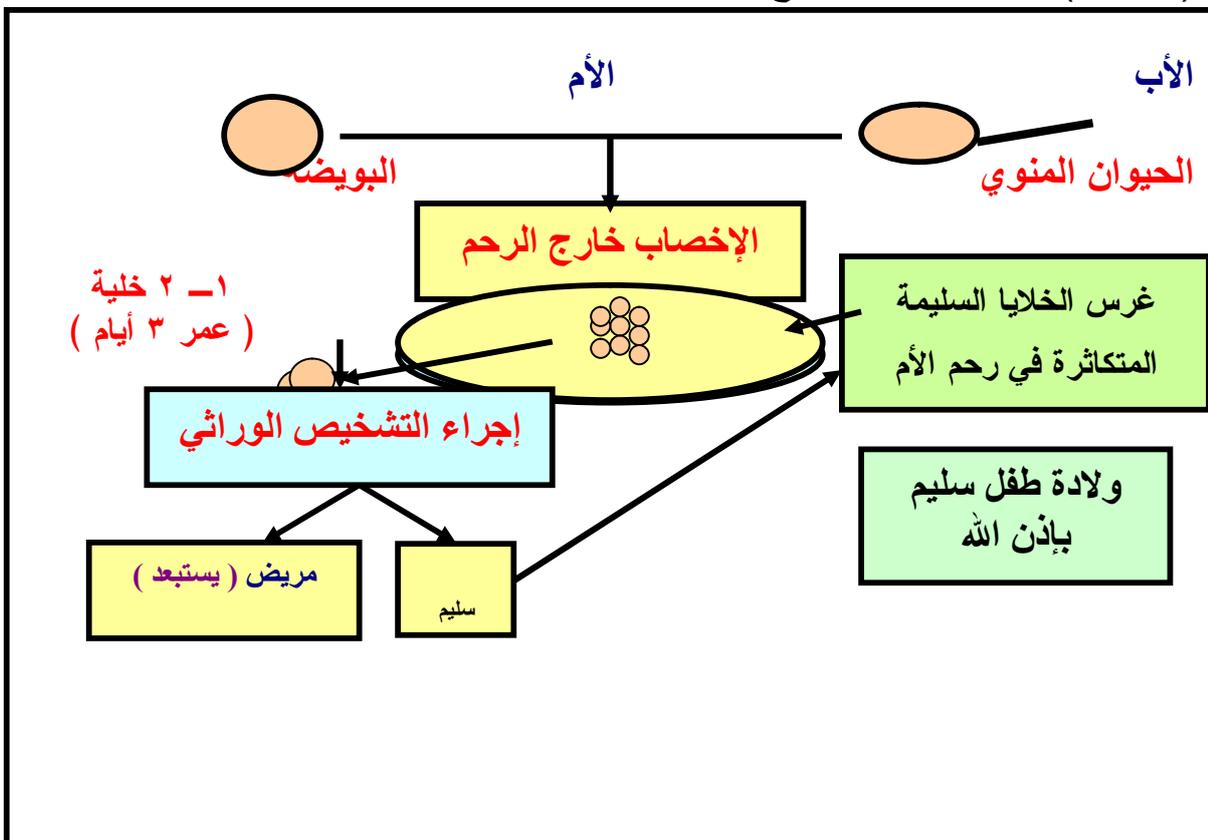
### ( شكل - ٧ ) : الفحص قبل الزواج



## التشخيص قبل زرع النطفة (الانتقاء كوسيلة لولادة أطفال أصحاء):

يتم تلقيح البويضة المأخوذة من الزوجة بالحيامن المأخوذة من الزوج خارج الرحم ، ويتم استكثار الخلايا في مستنبت ثم يؤخذ عدد من الخلايا في عمر ثلاثة أيام ، ويتم إجراء التشخيص الوراثي عليها للتأكد من خلوها من الاعتلالات الوراثية . وعند ثبوت خلوها من الاعتلالات الوراثية يتم زرع الخلايا المتكاثرة في رحم الزوجة لولادة طفل سليم بإذن الله .  
وتمكن هذه الوسيلة الأسر ، وبخاصة من لديهم مصابين بأمراض وراثية متنحية ، من إنجاب أطفال أصحاء ( شكل - ٨ ) .

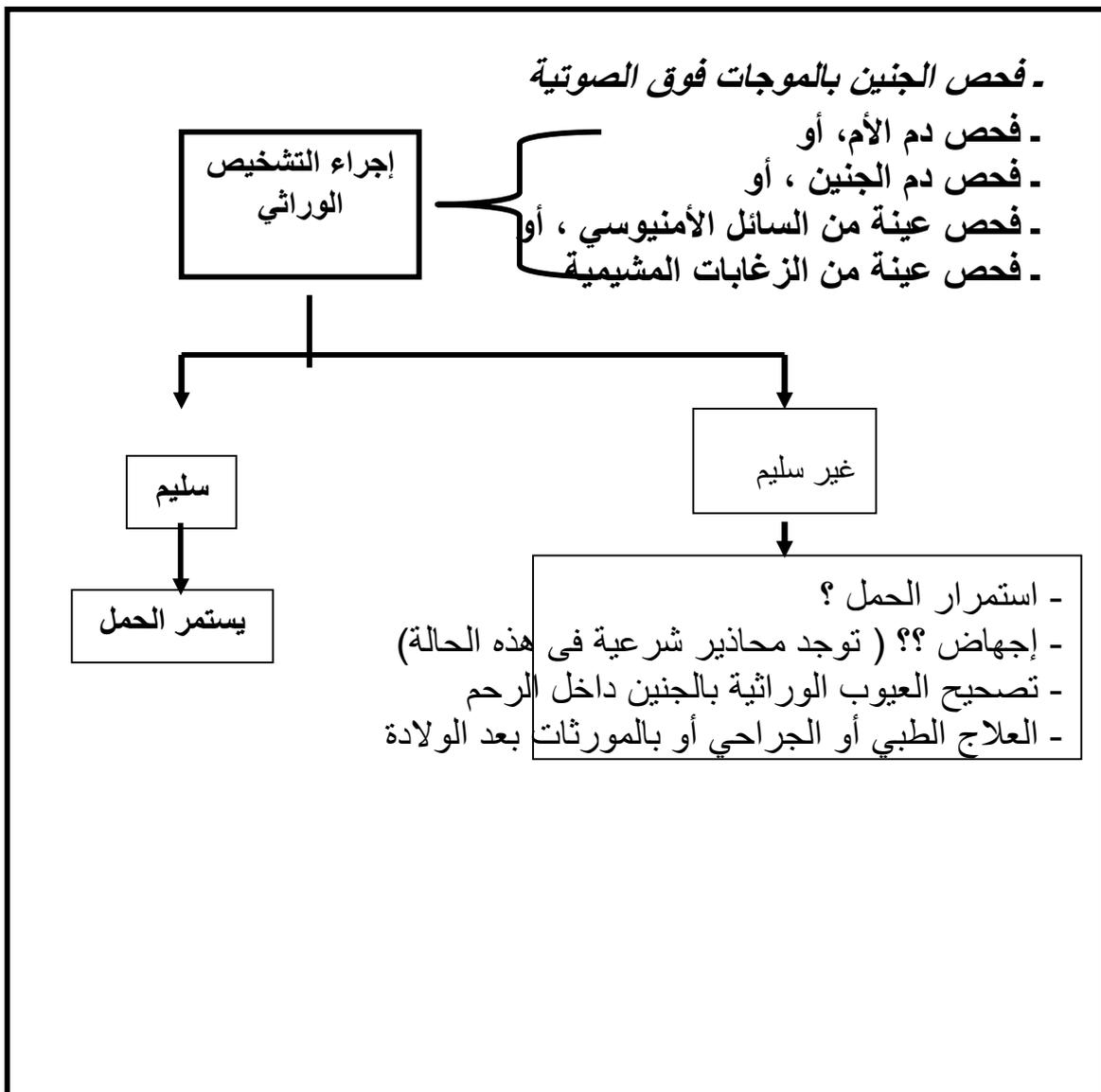
(شكل ٨): التشخيص قبل زرع النطفة



## التشخيص أثناء الحمل:

تكمن المعضلة في كون الفحص أثناء الحمل يجرى - في العادة - عن طريق فحص عينة من الزغابات المشيمية خلال الأسابيع من الثاني عشر إلى الرابع عشر من الحمل . وتحمل الفحوصات خطر الإجهاض والتشوه الجنيني إن أجري التحليل قبل ذلك . ويمثل إجراء ونتيجة الفحص أثناء الحمل معضلة شرعية<sup>(٢٨)</sup> ، إن ثبت إصابة الجنين بمرض وراثي ، وفي حالة خلو الجنين من الاعتلالات الوراثية يتم طمأنة الوالدين ( شكل - ٩ ) .

(شكل ٩- ) طرق التشخيص الوراثي أثناء الحمل والإجراءات المحتملة في ضوء ذلك

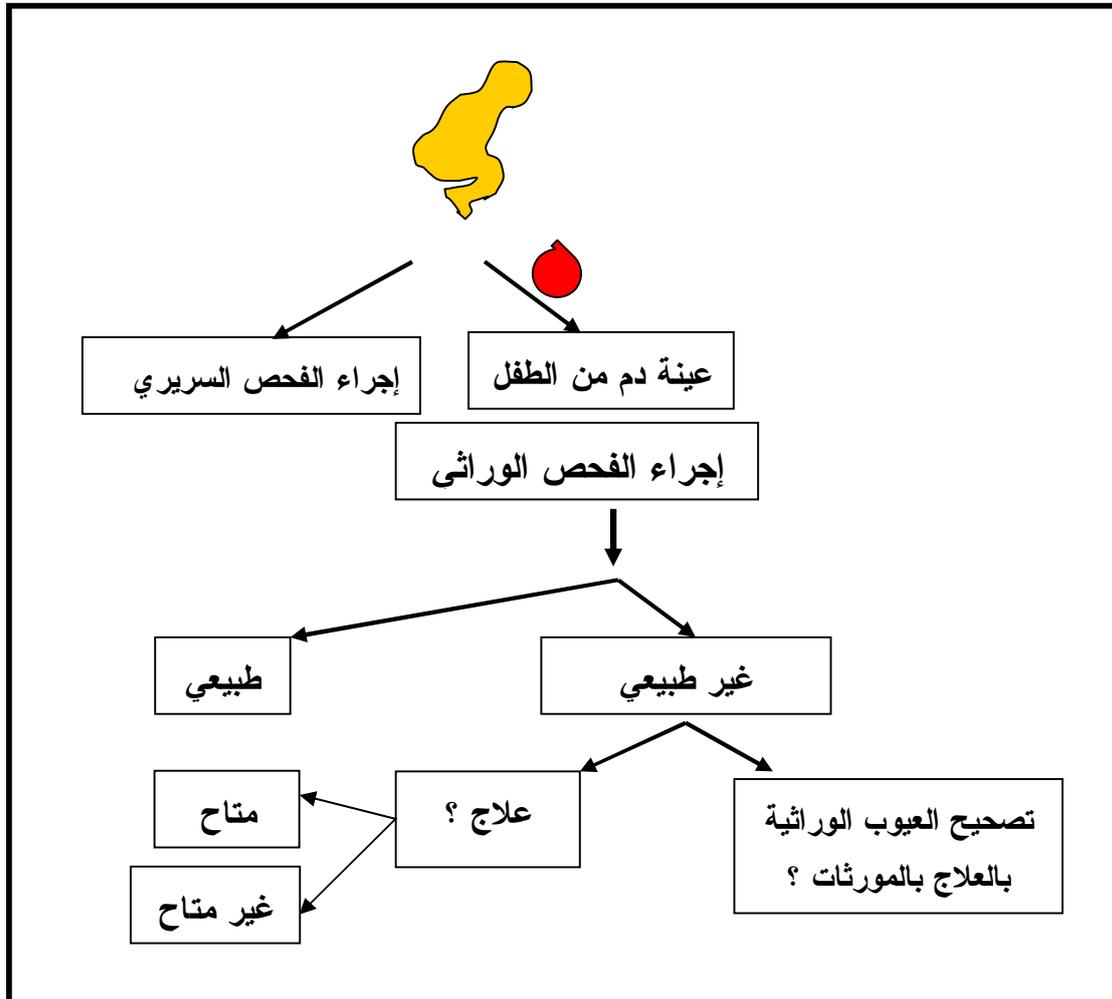


وتهدف الفحوصات الوراثية التي تجرى أثناء الحمل إلى التشخيص المبكر للاعتلالات الوراثية المسببة للإعاقات بهدف وضع الاستراتيجيات الملائمة للتدخل المبكر، سواء جراحياً أو باستخدام العلاج بالمورثات، لتصحيح بعض الاعتلالات الوراثية للحد من ولادة أطفال يعانون من الأمراض الوراثية أو المقعدة أو التخفيف من حدتها ومضاعفاتها وتشمل هذه الفحوصات بعض التحاليل الكيميائية وتحليل الحمض النووي للجنين المأخوذ من السائل الأمنيوسي وكذا الفحص بالموجات فوق الصوتية للأم. وتستخدم هذه الفحوصات للتشخيص المبكر لبعض الاعتلالات الوراثية أثناء الحمل مثل متلازمة داون وعيوب الأنبوب العصبي والاعتلالات الصبغية وغيرها.

### التشخيص عند الولادة :

يتم التشخيص عند الولادة بأخذ عينة دم من الحبل السري للمولود وإجراء الفحص المخبري والوراثي لها بهدف التشخيص المبكر للاعتلالات الوراثية ومن ثم وضع برامج التدخل المبكر سواء جراحياً أو علاجياً لتصحيح الاختلالات الوراثية التي قد تؤدي إلى الإعاقة وكذلك وضع برامج التأهيل الملائمة لها ( شكل - ١٠ ) .

### (شكل - ١٠) : التشخيص الوراثي عند الولادة



وتهدف الفحوصات المخبرية والوراثية التي تجرى عند الولادة إلى التشخيص المبكر للاعتلالات الوراثية المسببة للأمراض المزمنة والإعاقات وذلك بهدف وضع الاستراتيجيات لخطة الرعاية والتأهيل الملائمة للمصابين لتقليل فرصة حدوث الإعاقات أو التخفيف من حدتها ومضاعفاتها وإتاحة المجال للتدخل الجراحي (للتشوهات الجسدية) أو العلاج الدوائي أو بالمورثات (إن أمكن) لتصحيح بعض الاعتلالات الوراثية وتشمل بعض هذه الاعتلالات التي يمكن تشخيصها عند الولادة - باستخدام بعض التحاليل الكيميائية وتحليل الحامض النووي - ما يلي (جدول ٢-):

(جدول ٢ -): الأمراض التي يمكن تشخيصها وراثياً عند الولادة

- مرض الفنيل كيتونوريا	- اضمحلال العضلات (مرض دوشين)
- نقص إفراز الغدة الدرقية	- هشاشة الكروموسوم إكس
- الاختلالات الاستقلابية	- مرض هنتنغتون
- التليف الحويصلي	- الاضمحلال التوتري للعضلات
- الثلاسيميا	- الهيموفيليا (الناعور)
- صبغة الدم المنجلية	- متلازمة داون

ويتم الكشف عن الأمراض الوراثية والتشوهات لدى المواليد - والتي قد تسبب إعاقات بدنية أو ذهنية في مراحل مبكرة - وعادةً خلال الأربع وعشرون ساعة التالية للولادة ويتم التأكد في بعض الحالات خلال الأسبوع الأول من ذلك التاريخ • وتشمل الاختبارات التي تجرى في هذه المرحلة المبكرة اختبارات مخبرية لعينة الدم للكشف عن الأمراض الوراثية والمزمنة والمقعدة السائدة في المجتمع • ومع تفاوت هذه الأمراض في نسبة حدوثها من مجتمع لآخر، إلا أن هناك اتفاقاً عاماً للكشف عن عدد من الاعتلالات المرضية •

ويوضح (جدول ٣ -) سبب الاعتلال وتأثيره الصحي والذهني على الطفل ويعطي لمحة عن الفحص المبدئي ووسائل العلاج المتوفرة لبعض هذه الأمراض السائدة ، والتي يركز عليها مبدأ الكشف الوراثي المبكر لحديثي الولادة • (جدول ٣ -) : الاختبارات الوراثية الرئيسية في الكشف المبكر والتدخل لحديثي الولادة

العلاج	الفحص المبني	التأثير	السبب	الاعتلال
إحلال الهرمون	تقدير هرمون تنشيط الغدة الدرقية	- قصور ذهني - بطؤ النمو	نقص وظائف الغدة الدرقية	نقص إفراز الغدة الدرقية
إحلال الهرمون	تقدير هرمون ١٧ هيدروكسي بروجسترون	- الخلط في تشخيص الجنس - فقدان الأملاح من الجسم	قصور في تكوين الهرمون	تضخم الغدة الكظرية
علاج طبيعي وتدخل جراحي، إن لزم الأمر	تقدير هرمون كرياتين كازينيز	ضمور مضطرد للعضلات	طفرات في المورثات الجينية	ضمور العضلات
تناول عقار البنسلين والتحصين والتطعيم وتجنب مسببات ترسب النوبات	التحليل الكهربائي	- أنيميا مزمنة - نوبات الأم حادة - تشوهات الجهاز الهيكلي ومضاعفات عضوية أخرى	- اختلال تركيب صبغة الدم	اختلالات صبغة الدم " الأنيميا الوراثية "
- نقل دم دورياً - العلاج لإخراج الحديد من الجسم - زرع نخاع العظام	- مدى ثبات تركيب الخلية الدموية الحمراء	- الأنيميا المزمنة - نقل دم وعلاج لإخراج عنصر الحديد من الجسم	اختلال توازن إنتاج البروتينات في إحدى سلاسل صبغة الدم	الاعتلالات التلاسيمية
- تجنب تناول المواد والأدوية المؤكسدة	- تقدير فعالية الخميرة ونوعيتها	أنيميا حادة عند تناول بعض المواد المؤكسدة كالفول وبعض الادوية	اعتلال مورثة الخميرة	عوز خميرة سداسي فوسفات الجلوكوز النازعة للهيدروجين



العلاج	الفحص المبني	التأثير	السبب	الاعتلال
غذائي -	تقدير نسبة الحمض في البول	القصور الذهني و تأخر النمو	- نقص الإنزيم	الفينيل كيتونوريا



## مقدمة

حدثت الشريعة السمحة علي حسن اختيار الزوجة الصالحة والتي بدورها تعتبر نواة لتكوين أسرة سعيدة قررة عينها أنجاب ذرية صالحة يسودها الحب والوئام، فلا يتفانى الزوجان في توفير ما هو أفضل لحياة أبنائهم، ويستمتعا في إذلال كل الصعوبات من أجل سلامة وخلق أبنائهم من الأمراض بحيث ينشدا أقصى درجات الرعاية الوقائية الصحية. إذا فلا مانع من حرص الإنسان على أن يكون نسله سليما معافى من كل عيب جسدي أو عضوي، هذا يمكن تجنبه بإجراء عمليات الفحص الوراثي اللازمة. وقبل أن نلقى الضوء على دلالات الفحص الوراثي لابد لنا من إعطاء نبذة عن هذه الأمراض.

### أنواع لأمراض الوراثية:

١. أمراض وراثية تحدث نتيجة لقلّة أو زيادة في عدد الصبغيات أو نتيجة تغير في تركيب الصبغيات (Chromosomes Disorder). وتقدر نسبة هذه الأمراض بنسبة ١ لكل ٢٠٠ حالة (٠.٥%) بالنسبة للأطفال حديثي الولادة.

### مثال للأمراض الصبغيات: متلازمة داون (Down Syndrome)

زيادة في عدد الكروموسومات (ثلاثي الكروموسوم ٢١). في هذه الحالة المرض لا يعتبر مرضاً وراثياً ينتقل عبر الأجيال و لا تتكرر الإصابة به في اغلب الأحيان، واحتمالية التكرار بها المرض تتراوح بين ١% إلى ٢% في كل مرة تحمل فيها المرأة في المستقبل

نتيجة لوجود كروموسومين متلاصقين ببعضها البعض (كروموسوم مركب) وهذا ينتج عن حمل أحد الوالدين للكروموسومين المتلاصقين. في هذه الحالة نسبة احتمال تكرار الإصابة في المستقبل تزيد وتختلف النسبة بين الوالدين

الموزيك (Mosaic) وجود نوعين أو أكثر من الخلايا، يمكن أن تكرر بنسبة ١%

### ٢. أمراض وراثية أحادية المورثات (Monogenic or Mendelian Disorders)

وهذه الأمراض تنتج نتيجة لخلل أو طفرة في مورثة واحدة Single Gene وتقدر هذه الأمراض بـ ١٠ لكل ١٠٠٠ حالة بالنسبة للأطفال حديثي الولادة. ولا تخلو هذه الأمراض بأن تكون طريقة انتقال مورثتها (Inheritance Pattern) بين الأجيال عن:

أ. وراثية متنحية (Autosomal Recessive) وتقدر هذه الأمراض بـ ٢.٥ لكل ١٠٠٠ حالة.

ب. وراثه سائده (Autosomal Dominant) وتقدر هذه الامراض بـ  
٧ لكل ١٠٠٠ حالة

ت. وراثه متنحيه/ سائده ومرتبطة عن طريق الكرموسوم الجنسي  
(X-linked or Y-linked) وتقدر هذه الامراض بـ ٠.٤ لكل  
١٠٠٠ حالة

٣. امراض شائعه ومعقدة (Complex Diseases) تحدث نتيجة تداخل  
عدة عوامل منها العوامل الوراثيه (المورثات) والعوامل البيئيه (كالضغوط  
النفسيه، والنظام الغذاء واللياقه البدنيه.. الخ).

٤. امراض تنتقل عن طريق الميتوكوندريا (Mitochondrial  
Inheritance) وطريق ثوارثها عبر الاجيال يكون عن طريق الام فقط

### دواعي الفحص الوراثي:

١. الإعاقة العقلية (Mental Retardation).
٢. الأطفال او البالغين الذين لديهم إعاقة أو عيوب خلقية قد تكون جزء من  
اعراض مرض وراثي (Multiple Anomalies).
٣. الأمراض الاستقلابية أو التمثيل الغذائي (Metabolic Disorders).
٤. حالات الإجهاض المتكررة (Miscarriages) أو ولادات المواليد الميتة  
(Stillborn).
٥. الزوجين الغير قادرين على الأنجاب رغم عدم وجود أسباب عضوية تمنع  
ذلك (Couples with unexplained infertility).
٦. الأمراض العصبية (Neurological Disorders).
٧. الحالات (الأطفال أو البالغين) التي لديها تأخر في تطور النمو  
(Developmental Delay) أو عندهم صعوبات تعليمية (Learning  
Difficulties).
٨. الأشخاص (البالغين) الذين لديها تاريخ عائلي بوجود سرطان أسري  
(Familiar Cancer Syndromes) عبر الأجيال، كسرطان الثدي  
والقولون.
٩. الأبوين الذين لديها أبناء او بنات مصابون بمرض (Genetic Disease)  
وراثي أو حاملين لصبغيات مركبة غير طبيعية (Chromosome  
Abnormality)

10. الأبوين الذين لديها أبناء او بنات مصابون بالعمى الوراثي (كنتيجة لضمور العصب البصري أو مرض ليبر) أولديهم إعاقه سمعية.  
10. أصحاب المهن الخطرة كالذين يعملون في مجال الأشعاعات والمصانع الكيماوية التي ثبت تأثيرها علميا علي الصبغيات أو المورثات وبالتالي يمكن أن تنتقل عبر الأجيال.

### برنامج الفحص الوراثي :

كان لقرار مجلس الوزراء القاضي بإجراء الفحص الطبي قبل الزواج على السعوديين الصدى الكبير في الأوساط الطبية والشعبية ويبدل علي مدى حرص وأستشعار الدولة بأهمية ولاسيما وأن الدراسات العلمية أشارت الي ارتفاع معدل انتشار الامراض الوراثية وتكثيف نسبة الإصابة بها نظرا لكثافة التزاوج الداخلي بين أفراد وعوائل المجتمع. فعلي سبيل المثال أن نسبة انتشار امراض الدم الوراثية تبلغ ما بين ٢٠ - ٢٥% رغم انها لا تنتشر في جميع مناطق المملكة فما هو معدل الأمراض الأخرى والأكثر شيوعا؟.

طبعاً الهدف الأساسي هو الحد قدر الإمكان من الأمراض الوراثية وإيجاد استراتيجية حيال تطوير الخدمات الصحية، وكأي برنامج في طور التطبيق لابد من وجود ثغرات أو مؤشرات يجب تطويرها لجعل برنامج الفحص متكامل.

سؤال: هل برنامج الفحص الوراثي الحالي يفي والرؤية المستقبلية لهذا البلد؟

سليبات برنامج الفحص الوراثي الحالي:

١. أن الفحص الوراثي الحالي يركز علي مرضين وراثيين هما الأنيميا المنجلية (Sickle Cell Anemia) والثلاسيميا (Thalassemia) وكذلك الأمراض المعدية وفصائل الدم

٢. بالنظر الي التركيبة السكانية للمملكة نجد أن الفحص الحالي يخدم شريحة معينة من السكان وبالأخص مناطق أنتشار أمراض الدم الوراثية كالمنطقة الشرقية ومنطقة جيزان وفي بعض مدن منطقة المدينة المنورة ولا يشمل التغطية الشاملة لسكان المملكة.

٣. هنالك أمراض كان من الأجدد شملها بالفحص الوراثة نظرا لانتشارها وخطورتها أكثر من أمراض الدم، وعلى أساس انتشارها بين أفراد المجتمع.

٥. الأعباء المالية والأقتصادية الباهضة والمترتبة على تعميم الفحص الحالي والتي لا تستدالي أسس علمية بحتة.

٤. نتائج الفحص الحالي قد تفسر تفسير خاطيء مما قد يوهم بخلو المعنيين بالفحص من الأمراض الوراثية مما يترتب على ذلك عواقب وخيمة.

٥. الطريقة الحالية التي تتداول بها الفحوص الوراثية لا تحفظ الحقوق الفردية للمعنيين بالفحص مما قد يؤدي الي تسرب نتائج الفحوصات الإيجابية والتي تعود بالضرر على اصحابها إجتماعيا أو نفسيا.

٦. لا توجد خطط صحية متكاملة وبديلة للمعنيين بالزواج أو الإقتران حال تمسكها باتمام عملية الزواج أو الإقتران رغم ثبوت إيجابية حمل كل منهما بالمرض الوراثي.

سؤال: هل من الممكن جعل برنامج الفحص الوراثة الحالي ناجح ومتكامل؟

أقتراحات وتوصيات تطوير برامج الفحص الوراثة:

١. أعداد برامج توعوية اعلامية بالوسائل المختلفة المسموعة منها والمرئية تشجع وتنشر الوعي الثقافى الصحى الوراثة واهدافه بين افراد المجتمع تحت إشراف متخصصون من الطب الوراثة.

٢. أمكانية أعداد برامج تعليمية أكاديمية بين القطاعات الصحية كوزارة الصحة والشؤون الصحية الأخرى وبالتعاون مع الجهات التعليمية ممثلة بالجامعات وبالأخص كليات الطب والعلوم الطبية ومدينة الملك عبدالعزيز للعلوم والتقنية حيال تطوير برامج من أجل أعدادا لكفاءات المتخصصة في طب الوراثة من أطباء وعلماء وفنيين ومرشدين وراثين يساهمون بالوعي الوراثة.

٣. تقديم الدعم المالى والمعنوي والتسهيلات لتشجيع المعنيين بالطب الوراثة بعمل مسح ميداني لدراسة الأمراض الوراثية الشائعة والمنتشرة بين مختلف شرائح المجتمع السكانى من قبائل وعشائر وعوائل ، والأبتعاد قدر الإمكان عن نسخ وتقليد الدراسات الغربية التي لا يمكن الاستفادة منها محليا.

٤. جعل الفحص الوراثي نواة لمشروع وطني يمكن من خلاله الزام جميع الأطفال المواليد وحديثي الولادة وطلاب وطالبات المدارس والجامعات بالفحص الوراثي، بحيث الاستفادة من هذا المشروع ببناء قاعدة بيانات معلوماتية يمكن الاستفادة منها برسم الخطط الاستراتيجية بعيدة المدى التي تساهم بتحسين الخدمات الصحية المستقبلية. وايضا هذه البيانات يمكن الاستفادة منها بتحديد مدى لياقة الفحص الوراثي بين الراغبين بالزواج أو الأقتران دون الحاجة الي تعريضهما للضرر الاجتماعي والنفسي.

٥. أعداد المراكز الطبية الوراثية المتخصصة علي اعلي المستويات لمواكبت إحتياجات المجتمع.

٦. أعداد أساليب علاجية بديلة لمن أراد الزواج أو الأقتران من حاملي الأمراض الوراثية شريطة جوازها شرعيا كأطفال الأنابيب (IVF) أو بالكشف علي الأجنة وراثيا (PGD) في الشهور الأولى من الحمل.

-