

مختبر «القديس يوسف»: سجل الأمراض النادرة في لبنان

صحة

تقول شويري إن المشورة الوراثية المبنية على الفحوص الطبية توفر لأفراد العائلات المصابة بمرض وراثي معين نصيحة علمية تساعد الأشخاص في اتخاذ قرارات الزواج أو الحمل أو توفير العلاج في حالات خاصة.

تشكل الكلفة المرتفعة لتحديد تسلسل الجينوم أو المعلومات الوراثية الكاملة للكائن عائقاً في مختلف أنحاء العالم لتشخيص جميع الأمراض الوراثية وإيجاد العلاجات المناسبة، غير أن انخفاض الكلفة في السنوات المقبلة يعد بالتطور العلمي في مجال الأمراض الوراثية. ومن المتوقع في العام ٢٠٢٠، ووفق مكرينة، أن ينجح الباحثون في العالم بتحديد الأسباب الجينية للأمراض الوراثية التي يبلغ عددها نحو عشرة آلاف مرض تصيب جميع الأعضاء في الجسم.

ملاك مكي

وراثي يؤدي إلى تشكّل الأعضاء التناسلية الذكرية عند الإناث بسبب النقص في إنتاج هرمون الكورتيزول. وتشرح أن الحالة المرضية مرتبطة بنقص في أنزيم «Hydroxylase 21» الذي يعود إلى خلل في جين «cyp21B» الموجود على الصبغي ٦. تتوافر في المختبر، وفق شويري، الفحوص المطلوبة لتشخيص هذا المرض. وفي حال ثبوت الإصابة في العائلة، يتم إعطاء المرأة الحامل علاجاً وقائياً يجنب إصابة المولود بالمرض. ويستقبل المختبر نحو ثلاث حالات سنوياً.

يصيب مرض التليف الكيسي أو «Cystic fibrosis» نحو عشرين ولداً سنوياً، وهو مرض وراثي يصيب الرئة والجهاز الهضمي. يرتبط هذا المرض بخلل في جين «Cffr» الموجود على الصبغي ٧. تتوافر فحوص التشخيص عند العائلات المصابة بهذا الخلل الجيني الوراثي، بالإضافة إلى خدمات المشورة الجينية أو الوراثية.

الدكتورة إيمان شويري خوري، الفحوص اللازمة لتشخيص نحو أربعين مرضاً وراثياً، منها حمى البحر الأبيض المتوسط، التلاسيميا، الصم، التليف الكيسي، فرط تصنع الغدة الكظرية.

يرتبط مرض حمى البحر الأبيض المتوسط بطفرة في جين «Mefv» الموجود على الصبغي ١٠ الكروموسوم ١٠. ويتوافر في لبنان الفحص الجيني لمعرفة ما إذا كان الفرد مصاباً بهذا المرض الذي تعانيه نسبة واحد على خمسمئة شخص في لبنان.

يسجل انتشار مرض التلاسيميا في لبنان واحداً على ٣٥٠٠. يعتبر التلاسيميا مرضاً وراثياً يؤدي إلى فقر دم مزمن. وتتوافر وسائل التشخيص التي تحدد ما إذا كانت بعض العائلات حاملة خللاً جينياً مرتبطاً بالتلاسيميا.

تلاحظ شويري وجود مرض فرط تصنع الغدة الكظرية «congenital adrenal hyperplasia»، وهو مرض

مرتبطاً بأمراض وراثية نادرة في لبنان مثل أمراض عصبية وأمراض عقلية ناجمة عن خلل جيني تحدث بنسبة ثلاثة في المئة عند الأفراد في لبنان، واضطرابات في السمع تطال نسبة واحد على ألف شخص في العالم، يعود نصف الحالات إلى خلل وراثي.

تمتدّ البحوث الجينية، وفق مكرينة، على فترات زمنية طويلة لتحديد الخلل الجيني المرتبط في المرض. توافر العائلات المشاركة في البحوث، والتي يبلغ عددها العشرين، بشكل واضح ومستنير على الإجراءات والمعايير الأخلاقية الموضوعية في البروتوكولات البحثية. لا يقتصر دور مختبر علم الوراثة، الذي تأسس في العام ١٩٩٤، على إجراء البحوث العلمية، بل يوفر المختبر خدمات طبية لتشخيص الأمراض الوراثية وتقديم المشورة الجينية.

يؤمن المختبر، وفق الاختصاصية في علم البيولوجيا الجزيئية

«genetic» في شأن الإنجاز الذي حققه في تحديد الجين المرتبط بمرض «حثل المادة البيضاء» أو «leukodystrophy»، الذي يعتبر من الأمراض النادرة جداً في لبنان والعالم. يصيب المرض المادة البيضاء في الدماغ، ما يؤدي إلى مشاكل في النمو بشكل تدريجي والوفاة. يقول مكرينة إنه منذ ثماني سنوات نجح المختبر في توصيف المرض سريريًا عند عائلة واحدة في لبنان، وفي السنة الماضية تم تحديد الجين المرتبط بهذا المرض وهو «PolR-3A». وحتى اليوم، تم الكشف عن هذا المرض عند عشر عائلات في مختلف أنحاء العالم. يستقبل المختبر في لبنان عينات لعائلات في العالم بغية فحصها وتحديد ما إذا كانت مصابة بالمرض. يساهم الكشف عن سبب المرض، وفق مكرينة، في فهم التغيرات البيولوجية وفي تطوير العلاجات المناسبة في المستقبل. نجح المختبر في تحديد ٢٥ جيناً

يسجل انتشار المرض النادر معدلاً منخفضاً جداً بينما يبلغ معدل انتشار جميع الأمراض النادرة في لبنان واحد على عشرين. ترتبط معظمها بخلل جيني وتطال الجهاز العصبي، أو السمعي، أو العظام، أو الأمراض العقلية وغيرها.

يعاني، في لبنان، طفل واحد من أربعمائة ألف من مرض «Bonedysplasia» أو قصر القامة الناجم عن مشاكل في العظم مرتبطة بخلل وراثي. وقد كشف العلماء عن بعض الجينات المرتبطة بالمرض بينما تبقى جينات أخرى غير معروفة حتى الآن. ويقوم مختبر علم الوراثة في «جامعة القديس يوسف» (اليسوعية)، وفق مديره البروفيسور أندريه مكرينة، بإجراء البحوث العلمية على الفئران بغية تحديد الجين المسؤول عن المرض.

نشر الباحثون في المختبر، في حزيران الماضي، مقالاً علمياً في «American journal of human»

علاجات محدودة

يعتبر المرض مرضاً نادراً أو يتيماً إذا كانت نسبة الإصابة به لا تتعدى الواحد على ألفي شخص. وتشير «منظمة الصحة العالمية» إلى وجود نحو ستة آلاف إلى ثمانية آلاف مرض نادر في العالم، منها مرض فقر الدم المنجلي الذي يصيب خلايا الدم الحمراء، والتليف الكيسي الذي يؤثر في الجهازين التنفسي والهضمي، والتصلب العضلي الجانبي الذي يطال الجهاز العصبي. تعود نسبة ٨٠ في المئة من الأمراض النادرة إلى خلل وراثي. تختلف الأمراض النادرة بين بلد وآخر وتطرح هذه الأمراض مشاكل عدّة: صعوبة في التشخيص، قلة في تمويل البحوث العلمية التي تعالج هذه الأمراض، ومحدودية في العلاجات.



(فادي أبوغليوم)

يوفر مختبر علم الوراثة في «جامعة القديس يوسف» خدمات طبية لتشخيص الأمراض الوراثية وتقديم المشورة الجينية