زواج الأقارب والأمراض الوراثية

د. عبدالمطلب بن أحمد السح

لاشك أن الزواج من ضرورات الحياة وفيه استمرارها ، غير أن هذا الركن الأساسي الذي تبنى عليه الأسرة التي ستتآلف من أب وأم وأطفال قد تعترضه بعض الشوائب وتعكر صفوه، ومن تلك الأمور زواج الأقارب وما ينجم عنه ـ من حين لآخر ـ من مشاكل ليست بالقليلة، نظرا لاتساع انتشار ظاهرة زواج الاقارب في المجتمع، وهذا ماحدا ببلدان عديدة لأن تجعل من قضية الزواج بين الاقارب هما وطنياً مولية إياها إهتماما كبيرا في سلم الأولويات.

ويعد المجتمع العربي من أكثر المجتمعات تشجيعاً لزواج الأقارب، وقد يحث عليه أحيانا، وقد تحدث المشاكل بسبب إصرار الأهل على تزويج الفتاة لابن عمها والفتى لابنة خاله وهكذا ، وقد يشعر أحدهم بخدش في كرامته وكبريائه إن لم تحدث هذه الزيجة بين أقاربه وأتى غريب ليخطب ابنتهم.

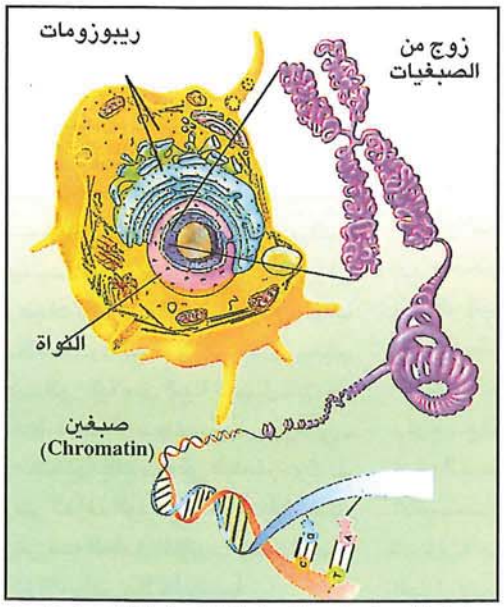
الخلايا والصبغيات

خلق الله تعالى الإنسان ، وجعل مكوناته الأساسية عبارة عن خلايا تعد بآلاف المليارات، وكل خلية عبارة عن كينونة خاصة، وكأنها دولة لها حدودها ومجال تأثيرها الذي قد يتعدى تلك الحدود ، ولها عاصمتها وهي النواة التي توجد في قلب الخلية، ولها اتصالاتها وطريقتها المميزة في التعامل مع جاراتها الخلايا أو مابعد الجوار، وكذلك مع الأعداء من خلايا غريبة أو مواد دخيلة، وتختلف هذه الروابط والتفاعلات والتآثرات باختلاف الخلايا المجاورة وتنوع الظروف التي يتعرض لها الإنسان وخلاياه.

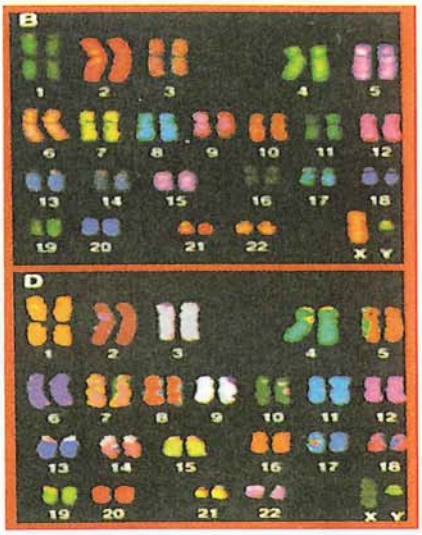
تعد النواة القلب المدبر للخلية، وهي تحتوي على المادة الوراثية للخلية (الحامض النووي منقوص الأكسجين "DNA") والتي تنتظم مع بعض الأحماض الأمينية مكونة مايعرف بالصبغين (Chromatin) حيث يرتبط عدد منها مع بعضه البعض في شريط خيطي يعرف بالصبغي (Chromosome). توجد الصبغيات، شكل (١)، داخل النواة على شكل مادة كثيفة من الخيوط الحلزونية يرتبط كل خيط مع ما يماثله مكوناً أزواجاً حلزونية من الصبغيات التي يختلف عددها باختلاف الكائن الحي، حيث تحتوي خلية البكتيريا مثلاً على زوج واحد بينما تحتوي كل خلية من خلايا الفأر على عشرين زوجاً، والبازيلا على سبعة أزواج، وخلايا الإنسان على ثلاثة وعشرين زوجا، من جانب آخر يحتوي كل من الحيوان المنوي والبويضة الأنثوية (الخلايا الجنسية) للإنسان على٢٣ صبغي مفرد بحيث يكونان عند اندماجهما ثلاثة وعشرين زوجاً، شكل (٢).

تتكون كل سلسلة من أشرطة الصبغيات من وحدات متكررة تسمى النواتيدات (Nucleotides) وتحتوي كل نواتيدة على سكر خماسي وقاعدة نيتروجينية ومجموعة فوسفات،شكل (٣)، وترتبط كل نواتيدة مع الأخرى برابطة إستيرية تربط مجموعة الفوسفات مع السكر الخماسي. أما القاعدة النيتروجينية في السلسلة فهي مكونة إما من الأدنين (Adenine)، والجوانين(Guanine) ـ كلاهما من مشتقات مادة البيورين (Purine) ـ وإما من الثايمين (Thymine)، والسيتوسين (Cytosine) اللذين يشتقان من مادة البيريمدين (Pyrimidine).

عند ارتباط الأشرطة المفردة للصبغيات لتكوين أشرطة مزدوجة فإن الأدينين (A) يرتبط برابطة هيدروجينية مزدوجة مع الثايمين (T) مكوناً رابطة (A=T)، أما الجوانين (G) والسيتوسين (C) فيكونان رابطة هيدروجينة ثلاثية (G≡C)، شكل (٤). وعليه فإن هذا النوع من الترابط يجعل كل شريط مكمل للآخر حيث أن كل قاعدة نيتروجينية معينة على الشريط الأول لابد أن تقابلها قاعدة نيتروجنية مخصصة لها على الشريط الثاني إما عبر رابطة هيدروجنية ثنائية كما في (A=T) أو ثلاثية كما في (G ≡ C)، ولايمكن أن يحدث غير ذلك، شكل (٥) .



● شكل (١) موضع الصبغيات في الخلية وشكلها العام وأجزاءها.



● شكل (٢) أزواج صبغيات الإنسان الـ ٢٣.

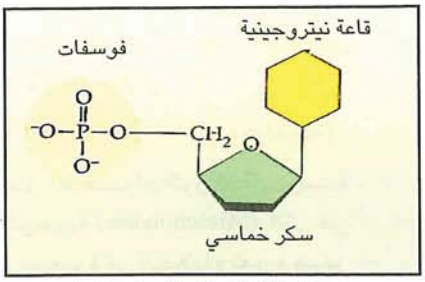
يمكن أن يوجد ضمن المادة الوراثية للإنسان مائة ألف من المورثات قد تقل وربما تزيد، والمورثة هي منطقة من الحامض النووي منقوص الأكسجين (DNA) التي يمكنها أن تحدد بروتينا معينا أوأي منتج آخر يقوم بمهمة معينة في جسمنا، وهناك من يقول أن عدد المورثات يصل (١٠-٥٠ ألفا)، وهناك من يقول أكثر من ذلك (٢٠٠-٣٠٠ ألف)، وعليه فإن العدد الحقيقي للمورثات لايعرفه البشر على وجه الدقة حتى الآن.

كذلك فإن المورثة الواحدة يمكنها أن تشفِّر (١٠-٢٠) وظيفة مختلفة حسب النسيج الذي تتواجد فيه والظروف التي تحيط بها.

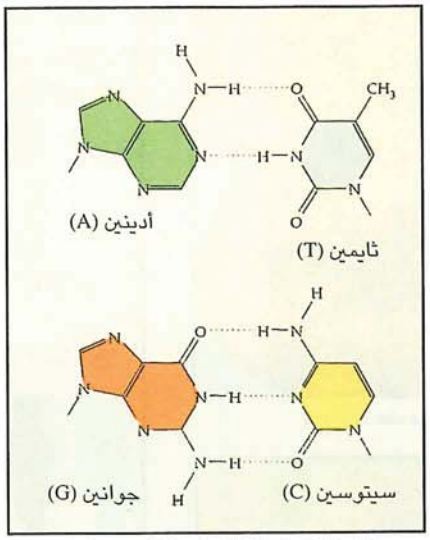
● بعض صفات المادة الوراثية

تشكل الصبغيات بمجملها المادة الوراثية، ولهذه المادة صفات علمنا الله سبحانه بعضها، ومازال الكثير منها مخفياً، ومن المميزات المعروفة مايلي:

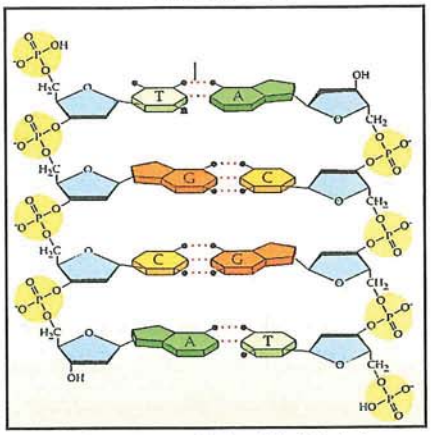
١- تتضمن المادة الصبغية المعلومات



● شكل (٣) النواتيدة ومكوناتها.



● شكل (٤) إرتباط القواعد النتروجينية عبر روابط هيدروجينية.



● شكل (٥) الشريط المزدوج للصبغيات.

الخاصة ببنية الخلايا ووظيفتها وتكاثرها، وتوجد هذه المعلومات مرمزة على شكل شيفرة وراثية.

٢- يمكن للمادة الوراثية التضاعف، ومن ثم التوزع مناصفة على خليتين بعد الإنقسام.

٣- يمكن فك رموز المادة الوراثية وحل طلاسمها ضمن الخلايا من أجل القيام بوظائفها وإنتاج الجزيئات المطلوبة.

٤- يمكن للمادة الوراثية الإجابة على التغيرات وبصورة خاصة تلك المتعلقة بالطفرات والتركيبات الوراثية الجديدة.

توريث الأمراض

من المعلوم أن لكل مرض مورثة أو أكثر، وتتعدد أنماط الوراثة حسب نوع المورثات وذلك كما يلي:

● الوراثة الجسمية المتنحية

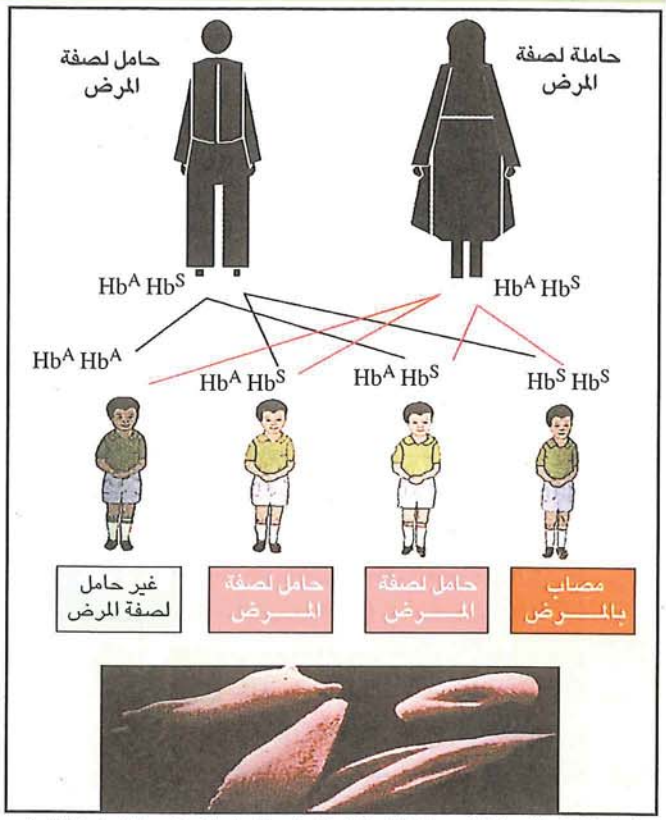
تعني الوراثة الجسمية المتنحية (Autosomal recessive) أن مورثة المرض مغلوبة على أمرها فهي فلا تستطيع أن تعبر عن نفسها أو تظهر إلا عندما توجد مورثة مماثلة مقابلة لها تشد من أزرها، فيتفقان على أمر إظهار المرض، ولذا وجب أن يرث الإنسان صفة من أبيه وأخرى من أمه حتى يكون مؤهلا للإصابة - لاسمح الله - بهذا النوع من الوراثة، وبهذه الحال يجب أن يكون كل من الوالدين إما حاملا لمورثة المرض أو مصابا، فإن كان كلاهما حاملا لمورثة المرض، فإن ذلك يعني أن الذرية ستكون على الشكل التالي: (٢٥٪) مصابون، و(٢٥٪) سليمون، و (٥٠٪) حاملون لمورثة المرض، شكل (٦)، وفي حال كون أحدهما مصابا والآخر يحمل مورثة المرض، فإن نصف الأبناء سيصابون (٥٠٪)، والنصف الآخر سيحمل مورثة المرض.

يصل عدد أمراض هذ النوع من الوراثة إلى (١٧٣٠) صفة مرضية، وقد تصل نسبة انتشارها في دولة مثل بريطانيا على سبيل المثال إلى (١٠٠٠:٢,٥) ولادة حديثة، ومن أمثلة الامراض الوراثية المرتبطة بالوراثة الجسمية المتنحية في بلادنا داء فقر الدم المنجلي (sickle cell anaemia) أو ما يطيب للبعض أن يدعوه بتكسر الكريات وكذلك أنيميا البحر الأبيض المتوسط (Thalassemias)، وفي بريطانيا يمثلها الداء الكيسي الليفي (Cystic Fibrosis)، .

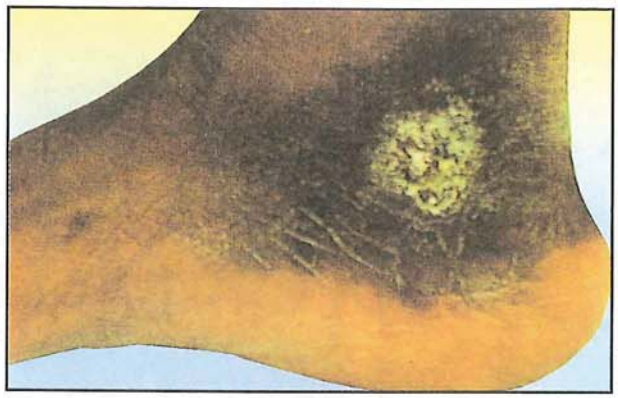
● الوراثة الجسمية السائدة

تعني الوراثة الجسمية السائدة (Autosomal dominant) وجود مورث سائد على الصبغي، وفي هذه الحالة يكون الإحتمال الأكبر حدوث المرض بغض النظر عن المورثة المقابلة لها، فإذا كان أحد الأبوين مصابا فمن المحتمل أن يصاب نصف أبنائه. وليس من السهل التقدير الدقيق للخطورة في هذا النوع من الوراثة لأسباب هي:

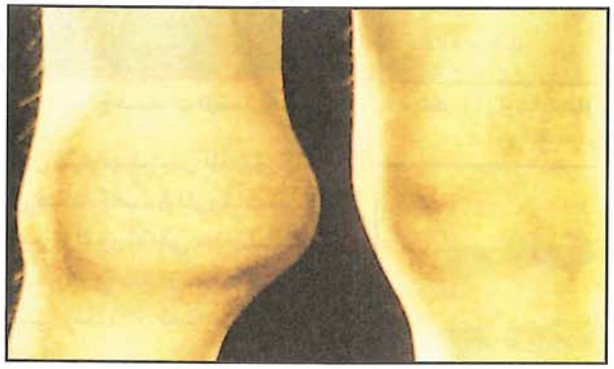
- إمكان وجود المورثة القاهرة في الشخص دون حدوث أي مظاهر.



● شكل (٦) نمط الوراثة الجسدية المتنحية في فقر الدم المنجلي لأم وأب حاملين لصفة المرض.



● قرحة عند مريض مصاب بفقر الدم المنجلي .



● نزف في الركبة عند مصاب بداء الناعور .

- احتمال بدء المرض بأعمار مختلفة.
- اختلاف شدة الصبغة القاهرة.
- وجود طفرات جديدة.

تعد الأمراض التي تتبع هذه الوراثة شائعة الحدوث، بل إنها أكثر من أمراض الوراثة السابقة في بعض المجتمعات كبريطانا ، حيث أن نسبة الأمراض التي تتبع لها هناك (٧:١٠٠٠) ولادة حية، ويعرف من هذه الصفات المرضية الآن (٤٤٥٨) صفة سائدة، وعموماً هي أقل شدة من الوراثة المتنحية، ومن أمثلة الأمراض التي تسببها الوراثة الجمسية السائدة بعض أنواع المهق (نقص الصباغ في الجلد) وسرطان الثدي الوراثي.

● الوراثة المتنحية المرتبطة بالجنس

تحدث الوراثة المتنحية المرتبطة بالجنس (X-linked recessive) عندما تكون المورثة موجودة على الصبغي (X)، وبما أن الذكر لديه (X) واحدة، فإن وجود مورثة واحدة منها يكفي لظهور المرض، أما عند الأنثى فإن الداء لايظهر إلا بوجود مورثتين واحدة على كل صبغي (X)، كما أنه قد يظهر المرض عند الإناث بتأثير ظاهرة تدعى ظاهرة "ليون" حيث يكون أحد الصبغيين (X) خامداً، وبناء على ماتقدم تظهر أمراض هذا النوع من الوراثة عند الذكور عادة، ونادرا جداً أن تصاب الإناث، ومن أمثلة أمراض هذه الوراثه داء الناعور (Hemophilia) الذي يؤدي لحدوث نزوف.

● الوراثة السائدة المرتبطة بالجنس

تعد الوراثة المرتبطة بالجنس والمتعلق بالصبغي (X) (X-linked dominant) قليلة جداً، وفيها توجد المورثة السائده على الصبغي (X)، ولذلك فهي تصيب الذكور والإناث، ولكن شدة الإصابة عند الذكور أكثر، وكل بنات الأب المصاب سيصبن عادة، ولكن لن يصاب أحد من أبنائه الذكور ، أما الأم المصابة فإن بإمكانها توريث الاصابة لنصف أبنائها الذكور والإناث على حد سواء، ومثال هذا النمط من الوراثة مرض الكساح (Rickets) المعتمد على الفيتامين د (D)

● الوراثة المرتبطة بالجنس والمتعلقة بالصبغي (Y)

تعد الوراثة المرتبطة بالجنس والمتعلقة بالصبغي (Y) (Y-linked) قليلة جدا، ومثالها حالة الأذنان المشعرة وحالة وجود الشعر الغزير على كل الجسم.

● الوراثة متعددة العوامل

تنشأ الوراثة متعددة العوامل (Multi factorial) نتيجة تفاعل مورثة شاذة أو أكثر مع عوامل بيئية، ويرى بعض العلماء أن لهذه المورثات تأثير ضعيف بمفردها، ولكن يمكن أن يشتد عودها إن اجتمعت، وتحدث هذه الوراثة بنسبة (٢-١٠٪) بين أقارب الدرجة الأولى، ويتبع لها معظم الشذوذات الشائعة مثل العيوب العصبية وانشقاق الشفة والحنك وخلع الورك الولادي، وكذلك معظم أمراض الكهولة الشائعة مثل الفصام وارتفاع ضغط الدم الأساسي والسكري، وكذلك بعض أمراض الأطفال مثل الأمراض التحسسية وغير ذلك.

● وراثة المتقدرات (الوراثة الميتوكوندرية)

تتعلق المتقدرات الوراثية بدراسة الميتوكوندرية (Mitochondria) التي هي أجسام صغيرة في الخلايا وتعد مصدر القدرة ، ولها مادة صبغية خاصة بها ،

وبالتالي لها نمط وراثي خاص قد تعتريه بعض الأمراض مثل الحثل العضلي الميتوكوندري الذي يؤذي عضلات الجسم.

● الوراثات الأخرى

تعد الوراثات الأخرى قليلة الإنتشار وتحدث عندما يكون هناك وراثة كلاالمورثتين من أب واحد ، كما أن هناك نساء يحملن الإصابة في بعض البيوض وليس كلها، وهناك الوراثة المحددة بالجنس والمحمولة على صبغي جسدي .

● الطفرات

الطفرات (Mutations) عبارة عن تبدلات طارئة تؤدي لإحداث مرض يتبع أحد أنواع الوراثة السابقة، وتظهر دون سابق إنذار، وقد يكون لها أسباب مختلفة.

● الإضطرابات الصبغية

تعد الإضطرابات الصبغية بعيدة عن الامراض الوراثية، ويحدث فيها خلل بعدد أو بنية الصبغيات، ومن أمثلتها متلازمة داون أو ما يسمى بالمنغوليه حيث يكون هناك تثلث بالصبغي (٢١).

غموض الأمراض الوراثية

إن الأمراض الوراثية لاتخلو من الغموض ، وهناك حالات يصعب تفسيرها حقا، ولذلك نذكر بعض الحقائق التي تساعد في فهم الأدواء الوراثية، مثلا: لايشترط وجود قصة مماثلة في العائلة، كما أن للبيئة دورا أساسيا في ظهور المرض، فالتفاعل مابين المخزون الوراثي للإنسان والبيئة التي حوله بمفهومها الشامل يؤدي أولايؤدي لظهور تلك الأفعى من جحرها، كما أن الأسباب قد تتعدد ويكون المظهر الناتج واحدا، وكذلك ربما تؤدي طفرة وحيدة لمظاهر كثيرة، وكذلك يمكن للمرض أن يعبر عن نفسه بدرجات مختلفة من شخص لآخر وعند نفس الشخص بتقدم العمر.

● شكل (٢) إنشقاق الشفة، أحد مظاهر الوراثة متعددة العوامل.

زواج الأقارب

يقصد بزواج الأقارب الزواج بين أبناء العم أو الخال أو الاقارب القريبين أو البعيدين، ولدرجة أخف من نفس العشيرة ، وتتراوح نسب انتشار حالات زواج الأقارب من أقل من ١٪ في النرويج إلى ٢٣٪ في تركيا و٢٤٪ في سوريا و٥٢٪ في السعودية و٦٣٪ في دراسة أردنيةإلى ٧٦٪ في دراسة باكستانية، وذلك حسب الدراسات، وليس في عموم المجتمع.

تشير قوانين الوراثة إلى أن مورثة مرض معين توجد بنسبة أكبر لدى نفس العائلة حيث أن المصدر الأساسي الذي يوزعها واحد أو متقارب، ولذلك يكبر الإحتمال لحدوث المرض حين التزاوج بين الأقارب، بحيث تكثر إمكانية اجتماع مورثة ذلك المرض من الأب مع مورثة مماثلة من الأم، وتكون النتيجة ظهور المرض ـ لاسمح الله ـ وخصوصا إذا علمنا أن الكثير من الأمراض الوراثية تتبع الوراثة المتنحية أو الوراثة متعددة العوامل، ولذلك يزداد خطر وجود أمراض معينة لدى الذرية في بعض حالات زواج الأقارب، وتزداد نسبة الخطر أكثر بازدياد درجة القرابة ، والأمر لايتعلق بزيادة طفيفة بل بأضعاف عديدة.

إن مما يجب التأكيد عليه هو أنه لاتوجد أمراض خاصة مرتبطة بزواج الأقارب، ولكن هناك زيادة باحتمالية حدوث بعض الأمراض.

● على أرض الواقع

ربما يكون الإحصاء من أهم الركائز التي تُبنى عليها الخطط والبرامج في عالمنا المعاصر، كما أن الدراسات تعبر عن نفسها بلغة الأرقام التي تستخلص منها النتائج، ومن هذه الدراسات ما يلي :

١ـ في دراسة سعودية، المرجع (١)، بمستشفى الملك فيصل التخصصي ومركز الأبحاث، بالرياض تبين أن تواتر اضطرابات الحموض العضوية والأمينية في المملكة أكثر بـ (٥٠) مرة على الأقل مما هو عليه الأمر في الولايات المتحدة الأمريكية، وهذا له مغزى كبير إذا علمنا أن زواج الأقارب موجود في المملكة بنسبة لاتقل عن ٥٠٪، ويقل عن ذلك بشكل لايقارن في الولايات المتحدة، كما قدرت نسبة اضطرابات الحموض العضوية في المملكة بـ واحد لكل ٧٤٠ ولادة.

ومن النتائج التي توصل إليها المشروع الوطني لأبحاث الإعاقة وإعادة التأهيل في المملكة، المرجع (٢)، تبين أن الوراثة من الأسباب المؤكدة للإعاقة، وتبين أن نسبة ٢٢,٩٪ من المعاقين يرتبطون بشكل أو بآخر بالمؤشرات الوراثية، وقد تبين أيضا من خلال ذلك المشروع وجود علاقة إحصائية قوية بين زواج الأقارب والإعاقات.

وفي دراسة أخرى – المرجع (٣) – في المنطقة الشرقية من المملكة تبين الفارق الهائل لانتشار مورثة فقر الدم المنجلي مابين الرضع السعوديين وغير السعوديين، حيث وصلت نسبة وجود مورثة واحدة لفقر الدم المنجلي لـ(٢٨,٢٪) من الرضع في القطيف – على سبيل المثال– بالمقارنة مع (٦,٢٪) عند غير السعوديين، وكانت النسبة (٢٠٪) و(١,٩٪) على التوالي في الأحساء، أما الإصابات الصريحة من فقر الدم المنجلي فكانت (٢,٣٥٪) عند الرضع السعوديين في القطيف بالمقارنة مع (٠,٤٥٪) عند غير السعوديين. جدير بالذكر أن الداء المنجلي (تكسر الكريات) ينتقل بنمط الوراثة الجسدية المتنحية والتي ترتبط بشكل وثيق بزواج الأقارب، كما وجدت فروق مشابهة بالنسبة لداء نقص أنزيم (G6PD) الذي يؤدي لحدوث نوع من فقر الدم الإنحلالي .

● وليد مريض بنقص (G6PD) وقد حدث لديه انحلال دم ويرقان.

وفي دراسات سعودية أخرى – المراجع (٤) و (٥) – تبين إرتباط زواج الأقارب بنقص وزن الولادة، وبحدوث حالات الخداج العفوية (الولادات المبكرة)، وبحدوث تأخر نمو داخل الرحم.

٢– في الإمارات العربية المتحدة اعتبرت إحدى الدراسات – المرجع (٦)– أن زواج الأقارب يعد عاملا هاما في حدوث أمراض نوعية عند الولدان، كما أن نسبة السرطانات والتشوهات الولادية والتأخر العقلي والإعاقة الجسدية كانت أعلى بشكل عام في حالات زواج الأقارب.

٣– في الكويت، المرجع (٧)، تبين أن الأمراض الوراثية وخصوصا الصفات الوراثية الجسدية المتنحية أعلى عند العرب.

٤– في لبنان رصد أحد التقارير– المرجع (٨)– حالة أربعة أشقاء، وكان لديهم خلع مرفق وتقوس بعظم الظنبوب في الساق (عظم الساق الكبير) وجنف (ميلان بالعمود الفقري) وصمم وساد في العين (Ctaract) وصغر رأس وتأخر عقلي ، وكان الأب قريب للأم عند الدرجة الأولى ، واقترح أن ذلك يشكل متلازمة مرضية جديدة، تذكر لأول مرة في الأدب الطبي.

٥– في فلسطين أظهرت الدراسات – المراجع (٩) و (١٠) و (١١)– زيادة نسبة فقدان الأجنة، ونسبة وفيات الرضع، ونسبة التشوهات، ونسبة حدوث الإضطرابات اللغوية والكلامية، وذلك في حالات زواج الأقارب، وفي تقرير حول عائلتين من أصل عربي فلسطيني ظهر وجود حالات متعددة من إبيضاض الدم الليمفاوي الحاد(Leukemia)، وكان زواج الأقارب منتشرا بينهما.

٦– في الباكستان – المراجع (١٢) و (١٣) – تبين أن لزواج الأقارب من الدرجة الاولى تأثيرات غير مرغوبة وهامة على حياة الولدان والرضع والأطفال دون خمسة سنوات من العمر، كما تبين وجود نقص بوزن الولادة وبمحيط الرأس والصدر وبالطول الإستلقائي وبمدة الحمل.

٧– في تركيا ـ المراجع (١٤) و (١٥) و (١٦) – كان عدد الأطفال المصحوبين بشذوذات أعلى في حالات زواج الأقارب، وكانت الوفيات بعد الولادة وعند الرضع والأطفال دون خمسة سنوات من العمر عالية في حالات زواج أقارب الدرجة الأولى، كما تبين أن وجود قصة عائلية للداء النشواني مع وجود زواج أقارب عند والدي مريض بحمى البحر الابيض المتوسط تزيد من نسبة حدوث الداء الشواني بمقدار ستة أضعاف.

٨– في استراليا – المرجع (١٧)– تبين كثرة وجود الإضطرابات الوراثية الجسدية المقهورة عند أبناء الأشخاص القادمين من شرق البحر الأبيض المتوسط حيث يكثر زواج الأقارب بينهم.

٩– في بريطانيا –المرجع (١٨)– تبين أن زيادة معدل زواج الأقارب له علاقة بزيادة نسب الوفيات حول الولادة والتشوهات الولادية بين أبناء الباكستانيين هناك.

١٠– في فرنسا – المراجع (١٩) و (٢٠)– تبين إزدياد تواتر حدوث التشوهات بإزدياد درجة القرابة، وعلى سبيل المثال تبين وجود ترافق هام مابين عدم إنثقاب الشرج وزواج الأقارب حيث تلاحظ حالات زواج الأقارب عادة عند مهاجرين إلى فرنسا.

١١– في النرويج – المراجع (٢١) و (٢٢)– تبين أيضا ازدياد خطر حدوث العيوب الولادية في حالات زواج الأقارب، وكذلك زيادة حدوث الولادات الميتة ووفيات الرضع في تلك الحالات، والتي تكثر بين المهاجرين.

١٢– في دراسة سويدية – المرجع (٢٣)– تبين أن زواج الأقارب يعد عاملا على قدر من الأهمية في حدوث التأخر العقلي الشديد.

١٣– في فنزويلا – المرجع (٢٤) – وجدت زيادة هامة إحصائياً بتواتر زواج الأقارب عند من لديهم وليد مشوه أو مصاب بالمنغولية أو بتشوهات متعددة.

الأمراض الوراثية وزواج الأقارب

من المؤكد الآن أن علاقة الأمراض الوراثية بزواج الأقارب باتت لاجدال عليها، وقد يظن العديد من الناس، وحتى بعض الأطباء أن الامراض الوراثية نادرة، ولكن الحقيقة أنها شائعة حقا، فلوكان أحدنا طبيبا لعائلات عدد أفرادها (٢٥٠٠) شخص ليس أكثر، فإن عليه أن يتوقع أن يجد ما يلي:

ـ طفلا معاقا يولد كل سنة .

ـ طفلا أو إثنين سيكون لديهما اضطراب وراثي ستظهر مظاهره لاحقا.

ـ (٢٥٠–٥٠٠) كهل يعانون من مرض مزمن له مركبة وراثية.

كما أن العيوب الوراثية مسؤولة عن (٥٠٪) من الأجنة التي تولد ميتة، وعن (٢٠٪) من حالات الموت التي تحدث عند الولدان الجدد، وعن (٥٠٪) من كل حالات وفيات الأطفال، كما أن الأمراض الوراثية تشكل (١١–١٦٪) من الأطفال المقبولين في المشافي التعليمية و (١,٥٪) من الولدان يكون لديهم تشوه أو إضطراب موروث.

تجاوز عدد الأمراض الوراثية ألـ (٦) آلاف داء، وكل شخص معرض لبعضها ـ لاسمح الله ـ وتنتشر في كل بقاع المعمورة، ولكن يكثر بعضها في بلاد معينة ولدى شعوب بعينها أكثر من غيرها وخصوصا التجمعات التي يتزوج أفرادها من بعضهم حصرا، ويمكن أن تصيب هذه الأمراض أي عضو أو جهاز في الجسم من الرأس لأخمص القدمين مرورا بالجهاز العصبي، والمناعي، والتنفسي، والهضمي، والقلبي الوعائي، والتناسلي، والبولي، والدموي، وجمل الإستقلاب، والهيكل العظمي، والعضلات، والجلد وملحقاته، وحتى يمكن أن تؤدي لحدوث بعض السرطانات.

وربما يكون من أكثر إصاباتها إنتشاراً تلك التي تلم بالدم، فهناك عوز أو نقص الـ (G6PD)الذي يعد أكثر الآفات الوراثية التي

تحدث إنحلالات في الدم دون وجود أي شذوذ في الخصاب (الهيموجلوبين)، ولطالما سمعنا هذه الكلمة، حيث أن هذا الداء في منطقتنا منتشر، وإطلالته ليست مريحة، وإن نسبة تواجد إحدى أنواع مورثاته في حوض البحر الأبيض المتوسط والشرق الأوسط وأفريقيا والعروق الشرقية تقدر بـ(٥-٤٠٪) وهي نسبة عالية بكل المعايير.

وهناك اعتلال الخضاب المنجلي (فقر الدم المنجلي) الذي يتفشى في بقاع كثيرة من أفريقا وحول البحر الأبيض المتوسط وفي الهند والشرق الأوسط وتركيا.

وهناك أنيميا البحر الأبيض المتوسط (Thalassemia)، والتي لها حوالي (مائة) طفرة معروفة، وتكثر في المنطقة المحيطة بالبحر الأبيض المتوسط وأفريقيا والشرق الأوسط وشبه القارة الهندية وجنوب شرق آسيا، وتعد شذوذاتها من أكثر أمراض المورثات البشرية إنتشارا على الإطلاق.

الوقاية من الأمراض الوراثية

تعد الإستشارة الوراثية الخطوة الأولى في تجاوز أمواج بحر الأمراض الوراثية التي قد تكون عاتية ، كما أن الحد من حالات الزواج بين الأقارب ربما يكون حجر الزاوية في هذا المضمار في بعض المجتمعات، حيث أن الإقلال من حالاته سيؤدي لإبعاد شبح العديد من الأمراض أو على الأقل الحد من نسبة حدوثها، وهذه النتائج الحميدة ستظهر آثارها على المدى البعيد بإذن الله .

ومن الوسائل الوقائية أيضاً كشف حملة المرض، حيث أن كثيرا من الأمراض الوراثية تنتقل بين الأجيال بالوراثة المتنحية، وقد جعل التقدم العلمي بالإمكان كشف العديد من هؤلاء الحملة - والحمد لله -، باحتمالات خطأ قليلة جداً، وهذا الكشف يعد الأساس في مبدأ تخفيف الإصابات بالحد من زواج الأشخاص الذين يحملون نفس المرض من بعضهم سواء كانوا أقارب أو غير أقارب، وهناك تقنيات عديدة تساهم بهذا الكشف، وهي في تطور مستمر.

وهناك كذلك تشخيص المرض قبل الولادة، حيث أصبح بالإمكان كشفها والجنين لايزال في رحم أمه بطرق عديدة مخبرية أو بالتصوير فوق الصوتي أو بتنظير الجنين وغير ذلك، والقضية في هذه الحالات تحمل أبعادا عديدة يجب توقعها ودراستها.

تعد الوقاية من الأمراض الوراثية وعلاقتها بزواج الأقارب هماً مشتركاً يجب أن يتقاسمه الفرد والأسرة والمجتمع والدولة، والأمر بحاجة لدراسات مستفيضة لتحديد الأخطار المرضية المحدقة، ومن ثم مناقشة سبل تلافيها والوقاية منها، ومن تطوراتها حين حدوثها لاسمح الله.

معالجة الأمراض الوراثية

دون الخوض في التفاصيل يمكن التطرق إلى خطوط عريضة، فوسائل المداواة متنوعة، حيث أن هناك الحميات الخاصة والعقاقير الدوائية، وهناك السوائل الوريدية ونقل الدم أو تبديله، كما أن للجراحة دورها، وكذلك المعالجة الفيزيائية، ونفس الشيء بالنسبة لتطور زراعة الأعضاء والأجهزة الحديثة والوسائل التعويضية، وكلها أمور قد يحتاج بعضها لتدبير حالة مريض مصاب بمرض وراثي ما .

ومن الأمور التي تستحق الإهتمام إمكانية علاج العديد من الأمراض والجنين لايزال في رحم أمه، والنتائج في تقدم مستمر، وكذلك فإن الهندسة الجزيئية تقدم خدمات جليلة، حيث تم بواسطتها تصنيع العديد من المواد والهرمونات المطلوبة في المعالجات المختلفة .

أما الأبحاث العلمية الحديثة، فإنها تتجه لطرق يتم بواسطتها إدخال مورثات سليمة لخلايا عليلة، ومن ثم إرجاع هذه الخلايا لصاحبها، ومن الأمثلة عليها إخراج طلائع كريات الدم الحمراء المريضة من نخاع العظم، ومن ثم إدخال المورثة السليمة لها، وبعد ذلك إعادتها للنخاع، ولكن يجب القول أنه بالإمكانات التقنية الحالية لازالت هذه الطرق محفوفة بالمخاطر التي قد تعرض الإنسان للخطر، فقد تتأذى الخلية التي تدخل لها المورثة السليمة، وقد تموت، وقد تفقد هذه المورثة عند تكاثر وإنقسام تلك الخلية، كما أن المورثه قد تؤدي لتوليد مورثات طافرة أو مولدة للأمراض الخبيثة (السرطانات).

إن التقنيات التي بين أيدينا رغم رصدها لمكان الكثير من المورثات وتركيبها إلا أنها لم تمكنا بعد من ضبط المكان الصبغي الدقيق لهذه المورثة أو تلك، وبما أن هذه الأخطار موجودة بالنسبة للإنسان، فالقضية بالتأكيد أكبر وأخطر عندما نحاول تطبيقها على الجنين في بطن أمه، ولكن البحث سيستمر بالتأكيد عسانا نجد الحلول المناسبة لمشاكل اليوم في المستقبل إن شاء الله.

المراجع

1- J-Med_Genet, Aug, 32, (8) 1995

2- المشروع الوطني لأبحاث الإعاقة والتأهيل داخل المجتمع في المملكة العربية السعودية، أ.د. محمد بن حمود الطريقي، المركز المشترك

3- J-Community-Health, Feb 23 (1), 1998

4- Eur-J-Obstet-Gynecol-Reprod-Biol, Oct, 57(1), 1994

5- Am-J-Perinatal, 12 (4), 1995.

6- Clin-Genet, Mar, 51 (3), 1997.

7- J-Med-Genet, Mar, 31, (3), 1994

8- J-Med-Genet, Sep, 35 (9), 1998

9- J-Med-Genet, Sep, 34 (9), 1997

10- J-Med-Genet, Dec, 34 (12), 1997

11- Acta-Haematol, 92 (4), 1994

12- Ann-Hum-Genet, Mar, 61, 1997

13- Ann-Hum-Biol.,Nov-Dec, 18 (6), 1991

14- Eur-J-Pediatr, Aug, 156 (8), 1997

15- Genet Couns., 8 (4), 1997

16- Ann-Hum-Genet, Oct, 58 (3), 1994

17- Clin-Genet, Sep, 52 (3), 1997

18- J-Public-Health-Med., Dec, 16 (4), 1994

19- Am-J-Med-Genet., Jan, 1,49, 1997

20- Ann-Genet, 40 (4), 1997

21- Am-J-Epidemiol., Sep 1, 148 (5), 1998

22- Am-J-Epidemiol., Mar 1, 145 (5), 1997

23- Dev-Med-Child-Neurol. Sep, 40 (9), 1998

24- Invest-Clin., 34 (1), 1993.