تمهـــــــيد

سعى العلماء في المركز العربي للدراسات الجينية منذ تأسيسه في العام 2003 إلى تحقيق تقدّم ملفت في سبر جذور الأمراض الوراثية في العالم العربي، وأدركوا أن بداية هذه الرحلة الطويلة لا بد وأن تبدأ بخطوات صغيرة ثابتة. ومن الخطوات الأولى الناجحة في هذا الاتجاه بناء قاعدة البيانات CTGA عن الأمراض الوراثية في الشعوب العربية. وللانطلاق بهذا المشروع، تعاون المركز العربي للدراسات الجينية مع العديد من العلماء في دولة الإمارات العربية المتّحدة لجمع كافة المعلومات المتوفرة حول الاضطرابات الوراثية في سكان الدولة من المواطنين والمقيمين العرب. وفي مدة زمنية قصيرة، تمّ جمع العديد من البيانات خاصّة من الدوريات الطبيّة المحكّمة دولياً أو محلياً وأمكن بالتالي جمع تفاصيل عن وجود أكثر من 700 مرض وراثي في العالم العربي منها أكثر من 225 تمّ رصدها في دولة الإمارات العربية المتّحدة.

ومع بداية العام 2005 خطى المركز العربي للدراسات الجينية خطوته التالية لاستكشاف الأساس الجيني لمرض وراثي تمّ وصفه في عائلة إماراتية. وقد تمّ نشر النتائج الأولية لهذا البحث العلمي في إحدى الدوريات الطبية العالمية المعروفة في هذا المجال والعمل جارٍ حالياً لتحديد الطفرة الوراثية المسببة لهذا المرض. مما لا شك فيه أن الدراسة الجينية لهذا المرض ستضيف لبنة جديدة في بناء معرفتنا لكيفية عمل الجينوم البشري وستفتح الباب أمام انطلاق مشاريع عديدة مشابهة في المستقبل، لا سيّما وأن العديد من الأمراض الوراثية في الشعوب العربية لا تزال جذورها الوراثية مجهولة تماماً. بالإضافة إلى ما سلف، فإن المركز العربي للدراسات الجينية لا يألُ جهداً في السعي نحو القضاء على الأمراض الوراثية التي وصلت إلى نسبٍ وبائية في المنطقة. ومن هنا جاء تعاون المركز العربي للدراسات الجينية مع مشروع "إماراتنا خالية من الثلاسيميا" للحدّ من انتشار أمراض الثلاسيميا ومرض الخلايا المنجلية وغيرها من أمراض الدمّ عن طريق مشروع وطني لفحص وتقييم هذه الأمراض في البالغين في الدولة.

كما خطى المركز العربي للدراسات الجينية خطوة هامّة في بداية العام 2006 وذلك بتشكيله للمجلس العربي والذي يُعوَّل أن يكون نواة لشبكة إقليمية تدعم أنشطة المركز الحالية والمستقبلية. فمن خلال التعاون مع أعضاء المجلس العربي، يمكن الوصول إلى فهم شامل للأمراض الوراثية المنتشرة في المنطقة. وهكذا باشر المركز العربي للدراسات الجينية العمل مع مجموعات من العلماء في دولة عربية للتأسيس

لمشاريع محليّة لجمع المعلومات المفصّلة عن جميع أمراض المنطقة وبخاصةً تلك الموجودة في منطقة الخليج العربي كمنطلق نحو دراسة شاملة للأمراض الوراثية في الشعوب العربية الأخرى. وما هذا الكتاب إلّا الثمرة الأولى للتعاون الناجح للمركز العربي للدراسات الجينية مع العلماء في مملكة البحرين والذي نأمل أن يعمّم ليشمل الدول العربية الأخرى.

حتى حينٍ قريب كان العائق الأكبر أمام أيّ بحثٍ وراثي متقدّم في المنطقة هو شحّ المعلومات في هذا المجال، وجاءت لحظة إطلاق قاعدة البيانات CTGA لتؤسّس لحقبة جديدة في معرفتنا للأمراض الوراثية في الشعوب العربية ولتغيّر وجه هذا العلم محلياً وإقليمياً وعالمياً. ويمكننا القول أن مشروع قاعدة البيانات CTGA قد تخطّى مرحلة الانفرادية بالعمل عابراً إلى مرحلة التعاون المشترك. وحين يكتمل هذا المشروع الطموح بتعاون جميع العلماء العرب فيه، سيصبح أحد أهم المحاولات للفهم المعمّق للأمراض الوراثية ولتحديد اتجاهات البحث المستقبلية في هذا المجال الاستراتيجي في عالمنا العربي.

وبالخطوات المتواضعة التي قطعها العاملون في المركز العربي للدراسات الجينية، أمكنه لعب أدوارٍ جمّة على مستوى المجتمع العلمي العالمي وأثبت أنه نواة خصبة للانطلاق كرائد في علوم الوراثة في العالم العربي. فبعد النهاية الناجحة لمشروع الجينوم البشري العالمي، يأمل المركز العربي للدراسات الجينية أن يتابع مسيرته بدراسة التنوّع الوراثي في العالم العربي بالتعاون مع المراكز البحثية الرائدة في المنطقة وبالتنسيق مع المشروع العالمي لدراسة التنوّع الوراثي في العالم. ويستمد هذا السعي زخمه من تقدير الحضارة الإسلامية للتنوع البشري والحضّ على دراسته للوصول إلى جوهر العلم الذي ينفع الناس.

﴿وَمِنْ آيَاتِهِ أَنْ خَلَقَكُمْ مِنْ تُرَابٍ ثُمَّ إِذَا أَنْتُمْ بَشَرٌ تَنْتَشِرُونَ • وَمِنْ آيَاتِهِ أَنْ خَلَقَ لَكُمْ مِنْ أَنْفُسِكُمْ أَزْوَاجًا لِتَسْكُنُوا إِلَيْهَا وَجَعَلَ بَيْنَكُمْ مَوَدَّةً وَرَحْمَةً إِنَّ فِي ذَلِكَ لَآيَاتٍ لِقَوْمٍ يَتَفَكَّرُونَ • وَمِنْ آيَاتِهِ خَلْقُ السَّمَاوَاتِ وَالْأَرْضِ وَاخْتِلَافُ أَلْسِنَتِكُمْ وَأَلْوَانِكُمْ إِنَّ فِي ذَلِكَ لَآيَاتٍ لِلْعَالِمِينَ﴾ (الروم 20-22)

د. محمود طالب آل علي　　د. غازي عمر تدمري

الاضطرابات الوراثية لدى الشعوب العربية

د. غازي عمر تدمري
المركز العربي للدراسات الجينية

تشكل الاضطرابات الوراثية السبب الرئيسي لوفيات الأطفال في العالم العربي. وتنتشر هذه الأمراض على نحو متزايد في الدول العربية إذا ما قورنت بتلك الاضطرابات المرتبطة بالتغذية أو بالعوامل البيئية. ولعل أحد أهم العوامل المؤدية إلى هذه الزيادة هو انتشار ظاهرة زواج الأقارب في المجتمعات العربية.

لا يخفى أنّ للاضطرابات الوراثية الأثر البالغ على نظام الرعاية الصحيّة في العديد من دول المنطقة، لاسيّما مرض الثلاسيميا (أنيميا البحر المتوسط)، ومرض الخلايا المنجلية، وداء السكّري، وارتفاع ضغط الدم، حيث وصلت هذه الأمراض إلى نسب وبائية بالغة في العالم العربي. وتشير الدراسات الاقتصادية أن عدداً محدوداً من الأمراض الوراثية والتشوهات الخلقية، مثل الشلل الدماغي، والسنسنة المشقوقة، والجذع الشرياني، ومرض رباعية فالو، ومرض الشفة المشقوقة، ومتلازمة داون، وغيرها من أمراض الفتق الحجابي تكلّف القطاع الصحي العربي ما لا يقلّ عن مليار دولار أمريكي في السنة الواحدة. وتبلغ حصة دولة الإمارات من هذه الخسائر ما لا يقل عن 130 مليون دولار أمريكي سنوياً، ويضاف إليها 70 مليون دولار أخرى لتغطية النفقات الصحية لمرضى الثلاسيميا وفقر الدم المنجلي والتليف الكيسي وسيلان الدم. وهكذا يتبيّن الحل الأمثل للحد من تأثير انتشار هذه الاضطرابات الوراثية في تطبيق برامج وقائية فعّالة مثل فحص حديثي الولادة وفحص الأشخاص الحاملين لصفة المرض.

انطلقت قاعدة البيانات الإلكترونية المعروفة باسم "الفهرست الوراثي للعرب" (CTGA) في العام 2004 لتشكّل موسوعة علمية شاملة للتراث العلمي حول بحوث الأمراض الوراثية والمورِّثات (الجينات) المسببة لها في الشعوب العربية. ويتم جمع المعلومات بشكل أساسي من فهارس إلكترونية عالمية للأبحاث والتي من خلالها تسهل عملية البحث عن الدراسات المطلوبة مثل الـ PUBMED، SCI- Expanded. كما يُجرى أيضاً البحث عن التقارير الطبيّة ذات العلاقة بالأمراض الوراثية في المجلات الطبيّة المحكّمة الصادرة من الدول العربية. وهنا تكمن أهمية قاعدة البيانات CTGA والتي هي الوحيدة عالمياً في مجال جمع ونشر المعلومات الطبية من الدوريات المحلية والإقليمية وإبرازها على مستوى المجتمع الطبي العالمي.

وتجدر الإشارة إلى أن تأسيس المجلس العربي التابع للمركز العربي للدراسات الجينية والذي يضم أعضاءً من عشرة دول عربية قد ساهم بشكل فاعل في جمع البيانات من بعض تلك الدول. وتمرّ المعلومات الواردة إلى المركز عبر مراحل عديدة من المراجعة والتحرير والتنقيح من قِبل فريق عمل الـ CTGA قبل أن يتم نشر تلك المعلومات عبر قاعدة البيانات الإلكترونية للمركز العربي للدراسات الجينية. وبغية دعم هذا المجهود وإشراك المجتمع العلمي في عملية تطوير قاعدة البيانات CTGA، أطلق المركز العربي للدراسات الجينية خدمة إلكترونية تمكّن العلماء من إرسال تقاريرهم حول الأمراض الوراثية لدى العرب ليتم مراجعتها سريعاً ومن ثمّ نشرها في زمن قصير من خلال قاعدة البيانات.

ومن خلال مراجعة الآلاف من الأبحاث المنشورة عالمياً أو إقليمياً حول الأمراض الوراثية التي تم وصفها في مرضى عرب، لاحظ فريق تطوير قاعدة البيانات CTGA افتقار العديد من تلك الأبحاث لمقومات المعلومات الأساسية المطلوبة لمعرفة الانتشار الجغرافي وتوزّع الأمراض الوراثية في المجتمعات العربية. ومن أهم تلك الملاحظات ما هو مرتبط بإغفال بعض التقارير إلى التعريف بأصل المريض الإثني أو الجغرافي مما يصعب تصنيفه تبعاً للمنطقة التي ينتمي إليها. وعموماً، فإن البحوث الطبية في العالم العربي تركز غالباً على دراسة الاضطرابات الوراثية على المستوى السريري الإكلينيكي، في حين أن جزءً صغيراً فقط من هذه التقارير يتناول الجانب الجزيئي أو الجيني لتلك الأمراض.

حققت قاعدة البيانات الإلكترونية (CTGA) منذ تأسيسها تقدماً واضحاً على مرّ الأشهر والسنين الماضية وبخاصة في القفزة الكبيرة التي أنجزتها على مستوى المعلومات التي تمّ جمعها من دولة الإمارات ومملكة البحرين. ولم يقتصر التطور على قاعدة البيانات فحسب، بل شمل أيضاً تعزيز وسائل البحث في هذه القاعدة بإضافة خيارات لمستعمليها تمكنهم من سبر المعلومات بشكل بسيط ودقيق. وفي شهر أكتوبر 2006 اشتملت قاعدة البيانات الإلكترونية CTGA على ملفات لـ 774 مرضاً وراثياً و 275 مورثة (جينة) مسببة لبعض تلك الأمراض. وحظيت دولة الإمارات العربية المتحدة بالمرتبة الأولى من حيث تواجدها في قاعدة البيانات الإلكترونية CTGA تليها فلسطين فالسعودية فلبنان. أما ما يتعلّق بتصنيف هذه الأمراض فقد كان أكثرها يندرج تحت عنوان (التشوهات الخَلقيّة وعيوب الكروموسومات). وبالنظر إلى نشأة هذه الاضطرابات الوراثية فقد وُجد أن أكثر من 50 % منها تسببه الطفرات الحادثة في جينة وحيدة.

إن ما يشّد الانتباه حقاً هو أن بعض الاضطرابات الوراثية التي تحتويها قاعدة البيانات الإلكترونية CTGA قد وُجدت لأول مرة في الشعوب العربية كمتلازمة طيبي-شلتوت، ومتلازمة الغزالي، ومتلازمة مغربني، وبعضها ينحصر وجوده بين العرب مثل متلازمة الكرك والمتلازمة الهيكلية القلبية من النوع الكويتي وغيرها. كما أن هناك من الأمراض الوراثية المقصورة على توزيع جغرافي معيّن مثل خلل ألفا سبكترين الخلايا الحمراء -1 والتي وُجدت فقط في منطقة المغرب العربي، ومن جانب آخر فإن بعض الأمراض الوراثية تنتشر على مدىً جغرافي أوسع كما في المتلازمة اليوريمية المكسرة للدم. أما الأمراض الوراثية التي تتوافر حولها المعلومات من كل الدول العربية تقريباً فقد انحصرت في مرض الخلايا المنجلية، ومرض الثلاسيميا، ومرض عوز نازعة هيدروجين الجلوكوز-6-فوسفات (G6PD).

وفي الخلاصة فإننا نجد أن الفوائد المجنيّة من معرفة معدلات انتشار الاضطرابات الوراثية في العالم العربي تتمثل في معرفة حاجة النظام الصحي في المنطقة، وكذلك في تعزيز وسائل التعليم والبحث حول هذه الاضطرابات على المستويين السريري والجزيئي بما يعود بالنفع للرقي بمستوى الرعاية الصحية في عالمنا العربي.

الاضطرابات الوراثية في دولة الإمارات العربية المتحدة

د. غازي عمر تدمري، سارة الحاج علي، براتيبا ناير، عبير فريد
المركز العربي للدراسات الجينية

بدأ المركز العربي للدراسات الجينية بمشروع استطلاعي أوليٍّ سنة 2004 لضم جميع الاضطرابات الوراثية المنتشرة في دولة الإمارات العربية المتحدة في دليل مفهرس واحد، وذلك عن طريق تجميع المعلومات من الأوراق البحثية في المجلات العالمية، والتقارير الطبية في المستشفيات، وكذلك تجميعها عن طريق إجراء اتصالات شخصيّة بالعلماء الذين لديهم دراسات حول تلك الاضطرابات الوراثية في الدولة.

كان لإطلاق قاعدة البيانات الإلكترونية CTGA الدور الكبير في نشر معلومات علميّة قيّمة حول الاضطرابات الوراثية على المستويين المحلي والعربي وكذلك العالمي، حيث شملت قاعدة البيانات هذه لغاية شهر أكتوبر 2006 على 228 ملفاً حول الاضطرابات الوراثية في دولة الإمارات العربية المتحدة، وعلى 28 ملفاً آخراً متعلقاً بالجينات (المورّثات) المسببة لبعض تلك الاضطرابات. وبالاطلاع على هذه القيم نجد أنّ دراسة الاضطرابات الوراثية على المستوى الجزيئي (دراسة الجينات) في الدولة يمثل 12 % فقط من المجموع الكلي للدراسات المتعلقة بالأمراض الوراثية، في حين أن معدّل هذا النوع من الدراسات في الوطن العربي يبلغ 35 %، الأمر الذي يدعو إلى بذل المزيد من المال والجهد لتعزيز الدراسات الجزيئية للأمراض الوراثية في دولة الإمارات وخاصة بعد النظر في معدلات الزيجات بين الأقارب في الدولة، إذ وصلت في الوقت الحالي إلى 50.5 %، بعد أن كانت في الجيل السابق 39 % فقط.

إن معظم الاضطرابات الوراثية المنتشرة في دولة الإمارات تُصنَّف ضمن (التشوُّهات الخَلقيّة وعيوب الكروموسومات) وهو أمر يتوافق مع النتائج العامّة للمنطقة. وقد يرجع السبب في ذلك إلى وجود تعدد وحدات الوراثة السريرية في الدولة مما يساعد في وجود عدد كبير من الدراسات حول هذا الصنف من الأمراض الوراثية. وعلى العكس من ذلك، تبين من خلال الإحصاءات وجود شحّ بالغ في المعلومات حول الأمراض الوراثية التي تصيب الجهاز العصبي وكذلك أمراض العين والأذن. وقد يعود ذلك إلى قلّة الكادر الطبي في هذه الاختصاصات أو عدم اهتمام العاملين في تلك المجالات بالنشر العلمي لاكتشافاتهم وتفاصيل مشاهداتهم. ومن جهة أخرى فقد وُجد أن الطفرات الحاصلة في جينة واحدة هي المسؤولة عن معظم الاضطرابات الوراثية في الدولة، كما أن الاضطرابات الوراثية ذات الصفة المتنحّية شكّلت غالبية تلك الأمراض، وذلك بسبب تفشي ظاهرة زواج الأقارب بشكل واسع في مجتمع الإمارات.

في أبريل 2006 كان للمركز العربي للدراسات الجينية خطوة مشهودة في مجال نشر المعلومات المتعلقة بالاضطرابات الوراثية، حيث عُقد المؤتمر العربي الأول لعلوم الوراثة آنذاك. كما قام علماء المركز بمحاولة لدراسة عائلة إماراتيّة انتشرت بينها زيجات الأقارب ويعاني 23 فرداً فيها من تشوهات بالغة في تكوين الأصابع وكذا في العظام الطويلة، حيث أُجريت الدراسات الجينية لهذه العائلة لمعرفة مواقع الجينات المُسبّبة لهذا الاضطراب بشكل دقيق.

إن معظم الدراسات حول الاضطرابات الوراثية في الدولة تُركّز على اعتلالات الهيموجلوبين وأمراض الجهاز الدوري. وقد أوضحت هذه الدراسات أن حالات مرضى الثلاسيميا والخلايا المنجليّة قد انخفضت بشكل ملحوظ في الإمارات في الآونة الأخيرة. وعلى الصعيد الجزيئي، فقد تمت ملاحظة 50 طفرة وراثية على الأقل مُسبّبة للبيتا ثلاسيميا بين حاملي سمة المرض في دولة الإمارات العربية المتحدة.

تظهر التشوهات الخَلقيّة في حوالي 3 % من الولادات في دولة الإمارات العربية المتحدة، ومن أهم مسببات هذه الظاهرة انتشار عادة زواج الأقارب. ومع ذلك نجد بأن الفحص الجيني وخدمات التوعية الوراثية لم ترْقَ إلى المستوى المرجو في الدولة، لكنه في المقابل يُلاحظ أن الأزواج أصبحوا مُدركين بأن الأساس الوراثي هو السبب الرئيسي وراء حالات أطفالهم المرضية. ومما يجدر ذكره هو انطلاق المشروع الطموح "إماراتنا خالية من الثلاسيميا" بهدف التوصُّل إلى برنامج مناسب لفحص وتوعية الأفراد المُحتمل إصابتهم بالثلاسيميا. ويُخطط الآن أيضاً لمشروع "تكامل" الذي يُعنى بفحص الاضطرابات الوراثية مبكّراً في الأطفال حديثي الولادة ومن ثم التدخل السريع للحدِّ من مضاعفات تلك الأمراض.

اضطرابات عمليات الأيض الخلقية (الوراثية): تجربة دبي

د. محمود طالب آل علي، هدى الهاشمي، نفيسة محمّد، زليخة أحمد
المركز العربي للدراسات الجينية

إن اضطرابات عمليات الأيض الخَلقية ما هي إلا مجموعة كبيرة من الاضطرابات الوراثية التي تسببها في الغالب طفرات وراثية في جينة واحدة متعلقة بهذه العمليات. وخلال السنوات القليلة الماضية حصل تقدم جليٌّ في التشخيص لمثل هذه الأمراض الوراثية وذلك باستخدام قياس الطيف الكتلوي (Mass Spectrometry)، وكذلك فإن التطور شمل أساليب العلاج المتمثلة في تعويض الإنزيمات، وزراعة الخلايا المكونة للدم، والعلاج بالتشابيرون (نوع من البروتينات)، وتثبيط الركائز. علاوةً على ذلك، فقد ساهم مشروع الجينوم البشري بتعريف الطفرات الوراثية المسببة لاضطرابات عمليات الأيض الوراثية، وكل هذه التطورات كانت سبباً في الارتقاء بمستوى إدارة مثل هذه الأمراض.

في العام 1997م تمّ تأسيس وحدة علوم الوراثة الطبية في قسم علوم الوراثة بمستشفى الوصل في دبي لاستيعاب العدد الكبير من الحالات المحتمل إصابتها باضطرابات عمليات الأيض الوراثية في الإمارة. ومن أهم وظائف وحدة علوم الوراثة الطبية تشخيص المرضى، ومعرفة الحاملين لصفة المرض، والقيام بفحوصات ما قبل الولادة، وكذلك الالتزام بعمل الأبحاث من أجل التطوير في وسائل تشخيص الأمراض المرتبطة بالعمليات الأيضية. وعلى الرغم من أن المركز أُنشئ لتقديم خدمات التشخيص للمرضى في دبي، إلا أن هذه الخدمات تُقدّم حالياً للمرضى من كافة الإمارات الأخرى أيضاً. وتكمن أهمية التشخيص الدقيق لاضطرابات عمليات الأيض الوراثية في اختيار العلاج المناسب والذي يختلف من مريضٍ لآخر تبعاً لنوع الإنزيم المرتبط بالمرض. ويستخدم المركز وسائل وتقنيات ذات كفاءة عالية في التشخيص الروتيني للعيِّنات مثل: زراعة الخلايا، ودراسة النظائر المُشعّة، واستخدام التحاليل الكيميائية الحيوية والفحوصات الجزيئية، بالإضافة إلى استعمال الاستشراب الغازي وقياس الطيف الكتلوي. ومنذ تأسيس المركز إلى وقتنا هذا شُخِّصت 64 حالة مصابة باضطرابات عمليات الأيض الوراثية التي تعود في الأساس إلى 31 نوعاً، وكان أغلبها يُكتشف للمرة الأولى في دولة الإمارات العربية المتحدة. فعلى سبيل المثال فإن اضطرابات أيض الكربوهيدرات وُجدت في ثلاث حالات، ووُجدت حالتان في كل من اضطرابات أيض الأحماض الأمينية وأمراض الأحماض الدهنية. وكان العدد الأكبر من هذه الحالات يندرج تحت مسمّى اضطرابات الأحماض العضوية إذ وصل العدد إلى 29 حالة، تليها اضطرابات إنزيم اليحلول (الليسوسوم) والذي بلغ عدد المصابين به 28 مريضاً.

إن دراسة اضطرابات عمليات الأيض الوراثية في الإمارات لا تزال في أولى خطواتها، حيث يُقتصر تشخيصها على التشخيص السريري وذلك لقلة الاطباء والعلماء المختصين في مثل هذا المجال، وللنقص في المختبرات المُزوّدة بالمعدات اللازمة في الدولة، وكذلك لعدم وجود خطة منظّمة تخدم هذه الدراسات. لذا فإنه ينبغي عمل الكثير لتحقيق التقدم في هذا المجال، ويشمل ذلك تزويد الأطباء وغيرهم من الفئات الطبية بالمعلومات والمعارف الضرورية من المجتمعات العلمية العالمية وتطبيق هذه المعارف في أنظمة

الصحة في مُختلف أرجاء دولة الإمارات العربية المتّحدة، والتخطيط لإنشاء مراكز فرعية وربطها بمركز رئيسي يُعنى بدراسة اضطرابات عمليات الأيض الوراثية، وتأسيس برامج مُوسّعة لفحص اضطرابات عمليات الأيض في حديثي الولادة والتي تُشكّل وسيلةً وقائيةً فعّالةً يمكن عن طريقها بدء التدخل العلاجي مبكراً. وقد يستغرق تنفيذ هذه المخططات العلمية والتقنية وقتاً طويلاً، لكنها ستكون في نهاية المطاف لمصلحة المرضى والمجتمع على المدى الطويل.

الاضطرابات الوراثية في مملكة البحرين وفقا لقاعدة البيانات CTGA

د. غازي عمر تدمري، براتيبا ناير، عبيرفريد
المركز العربي للدراسات الجينية

تُعدُّ مملكة البحرين أرخبيلاً يضم 40 جزيرة في مياه الخليج العربي تتوزع في منطقة تحيط بها المملكة العربية السعودية وقطر وإيران. والبحرين هي أصغر دولة عربية من حيث المساحة والكثافة السكانية، ويُشكّل الوافدون فيها ثلث الكثافة السكانيّة. إن النسبة الأكبر من السكان والتي تُقدّر بـ 85 % تقطن مدينتين رئيستين هما المنامة والمحرق وضواحيهما، إلاّ إن المنامة تحظى بالنسبة الأكبر من السكان وهي المدينة الأكثر تطوراً في مملكة البحرين.

تسعى وزارة الصحة التابعة لحكومة البحرين إلى تأمين الرعاية الصحيّة بجودة وتقنيّة عاليتين لجميع رعاياها خلال سنوات حياتهم. وبمقارنة قيم مؤشرات معايير الصحة في البحرين بمثيلاتها في دول المنطقة مثل العمر الافتراضي للإنسان عند ولادته المُقدّر بـ 74.5 سنة في البحرين، ونسبة الوفيات المقدرة بـ16.8 / 1000 طفل حي نرى أن الرعاية الصحية في مملكة البحرين متطورة وعلى مستوى عالٍ جداً. وصُنّفت البحرين من قِبل الأمم المتحدة كأكثر دولة مسلمة متطورة بعد قطر والإمارات العربية المتحدة.

وكحق أساسي للإنسان فإن مملكة البحرين توفر الرعاية الصحية لمواطنيها وبشكل مجانيٍّ أيضاً. إذ وفّرت وزارة الصحة 22 مركزاً للرعاية الصحية الأولية تنتشر في مقاطعاتها الخمس، وكذلك تسع مستشفيات حكومية لتقديم الرعاية الثانوية والتخصُّصيّة. ويُعدُّ مجمع السلمانية الطبي المستشفى الأساسي في المملكة، وهو مستشفى تعليمي يضمُّ 1000 سريراً. إلى جانب هذا المجمع الطبي هناك خمس مستشفيات أخرى متخصصة في رعاية الأمومة، ومستشفاً آخر لكبار السن والأمراض النفسية. وبالإضافة إلى ما ذُكر، ففي المملكة تسع مستشفيات خاصة أيضاً، أهمها المستشفى الدَولي و مستشفى المُهمّة الأمريكي. وقد أقيم عدد من المعاهد والجمعيات لأغراض البحث وإدارة الاضطرابات الوراثية في البحرين وهي تشمل: وحدة الجينات في مجمع السلمانية الطبي، ومركز الجوهرة للطب الجزيئي وعلوم الوراثة والاضطرابات الوراثية، وجمعية البحرين لفقر الدم الوراثي، وجمعية البحرين لمتلازمة داون.

قام المركز العربي للدراسات الجينية في سنة 2006 بجمع المعلومات المتعلقة بالاضطرابات الوراثية في البحرين من الفهارس الإلكترونية للأبحاث العالمية والإقليمية والمحلية. ولغاية شهر أكتوبر 2006 تم جمع معلومات عن 101 اضطراباً وراثياً و 12 جينة مرتبطة بتلك الأمراض من البحرين في قاعدة البيانات الإلكترونية CTGA. وقد لوحظ وجه شبه شديد بالنسبة لنوع الأبحاث الطبية الصادرة من البحرين مقارنة بدولة الإمارات من حيث قلة الدراسات الجزيئية للاضطرابات الوراثية وكذلك في كون أن أكثر هذه الاضطرابات الوراثية ناتجة عن طفرات في مورثة (جينة) واحدة. وكان الاختلاف بين نتائج البحرين والإمارات في قلة (التشوهات الخَلقيّة وعيوب الكروموسومات) في البحرين إذ بلغت 25 % فقط من المجموع الكلي للأمراض الوراثية المُسجّلة في مملكة البحرين مع وجود تقارير عديدة حول الأمراض الوراثية في الجهاز

الدوري، والجهاز البولي-التناسلي، والجهاز العضلي-العظمي، والجهاز الهضمي مما يعطي انطباعاً عن توفّر كوادر طبية متخصصة في المملكة تنشط أيضاً في مجال الكتابة العلمية.

ومن المُدهش جداً وجود تقارب كبير في نسبة الاضطرابات الوراثية ذات الصفة السائدة والاضطرابات الوراثية ذات الصفة المتنحيّة في مملكة البحرين، والذي يُعزى في الأساس إلى تناقص ظاهرة زواج الأقارب في البحرين، والتي انخفضت في السنوات الأخيرة إلى ما يقارب الـ 20 % من مجمل الزيجات في المملكة.

وتتركز معظم الدراسات الجينية الصادرة من البحرين على اعتلالات الهيموجلوبين وأمراض الدم الأخرى، وبدأت حكومة المملكة مع مجمع السلمانية الطبي بتأسيس برامج لفحص الطلاب من اعتلالات الهيموجلوبين وتوعية المُقبلين على الزواج بهذه الاعتلالات، وقد أدت هذه البرامج بالتالي إلى تناقص ملحوظ في معدلات هذه الاضطرابات الوراثية. وعملت وزارة الصحة كذلك على زيادة التوعية بالأمراض السائدة بين أفراد المجتمع عن طريق توزيع الكتيّبات وإطلاق برامج فحص حديثي الولادة.

الأمراض الوراثية في البحرين

د. شيخة سالم العريّض
المركز العربي للدراسات الجينية

لقد كان لتأسيس قسم الأمراض الوراثية في مجمع السلمانية الطبي عام 1983م وكذلك تأسيس اللجنة الوطنية لمكافحة الأمراض الوراثية هدفٌ يرمي إلى إجراء الدراسات حول انتشار الأمراض الوراثية بين سكان البحرين كخطوة أساسية لتطوير معايير إدارة وعلاج مثل تلك الأمراض، وبالفعل فقد أُجريت عدة دراسات في البحرين حول الاضطرابات الوراثية وحققت تقدماً ملموساً في مجال الرعاية الصحية.

وتجدر الإشارة إلى أن معدل زيجات الأقارب في تناقص مستمر في مملكة البحرين فقد وصل عام 2006 إلى 20 % فقط من المجموع الكلي للزيجات في البحرين بعد أن كانت النسبة 45.5 % في الجيل السابق. وفي البحرين يُلاحظ أن الاضطرابات الوراثية المرتبطة بالدم هي الأكثر انتشاراً وقد بيّنت الدراسات أن السبب الأول لدخول المرضى إلى مجمع السلمانية الطبي عام 2004م كان مرض الخلايا المنجلية، أما في عام 2005م فقد رُصدت 2600 حالة مصابة بمرض الخلايا المنجلية في مجمع السلمانية الطبي وهي تُعادل 6.5 % من العدد الكلي لمرضى المجمع. وظهر التناقص الفعلي في عدد الولادات الجديدة المصابة بمرض فقر الدم المنجلي ليصبح اقل من 1 % في عام 2002 بعد أن كان 2.1 % عام 1985 أي بانخفاض أكثر من 50 % بسبب نجاح الحملات التي نظمت لمكافحة المرض. كما وظهر التناقص الفعلي في عدد الولادات الجديدة بمرض البيتا ثلاسيميا بين البحرينيين لتُصبح 0.02 % وهذا يعني أن عدد الولادات المصابة بهذا المرض أصبحت ولادتين سنوياً بعد أن كانت أربع ولادات، إلا أن نسبة الأشخاص الحاملين لصفة هذا المرض بقيت على حالها بين 3.5-2.5 %. وتمّ رصد حوالي 12 طفرة وراثية مُسبّبة لمرض البيتا ثلاسيميا في جينة البيتا غلوبين بين المرضى البحرينيين، لكن النسبة الأكبر لهذا المرض والمقدرة بأكثر من 80 % تسبّبها 4 طفرات فقط. ومن جهة أخرى فإننا نجد أن تردد مرض عوز نازعة هيدروجين الجلوكوز-6- فوسفات (G6PD) لم يتغيّر وظلّ يتراوح بين 20-23 % في البحرين ولكنه لا يسبب مشاكل سريرية واضحة. وبالإستناد إلى نتائج فحوصات حديثي الولادة التي أُجريت عام 1985م، فقد رُصد تردّدٌ عالٍ لحالات الألفا ثلاسيميا في مملكة البحرين، لكن قليلاً من هؤلاء المرضى كانوا يعانون من مرض (HBH) ولم تُسجّل أية حالة للشكل القاتل من مرض الألفا ثلاسيميا التي تؤدي إلى موت الأجنّة. وبالإضافة إلى أمراض الدم الوراثية المذكورة آنفاً فقد تمت دراسة حالات قليلة جدا مصابة بمرض الناعور (الهيموفيليا)، إلا أنه يُعدّ من أمراض الدم غير الشائعة في البحرين.

إن معدلات الأمراض الاستقلابية (الأيضية) عالية في البحرين كما هو الحال في الكثير من البلاد العربية ، ويموت كثير من الرُّضع المصابين بهذه الأمراض في أسبوعهم الأول أو الثاني قبل أن يتم تشخيص حالاتهم. ومن جهة أخرى فإن الحالات الجديدة المصابة بالتليُّف الكيسي في البحرين قليلة جداً وتُقدّر بحالة واحدة من بين 7700 ولادة. ويُعاني البعض من العمى الوراثي وأهم مسبباته هي: النمو الشاذ لشبكيّة العين، وزَرَق

العين، واعتمام عدسة العين، واعتلالات الشبكيّة، والتنكُّس البقعي في العين. وفي دراسة عن مدى انتشار الصمم بين أطفال البحرين وجد أن معدل الإصابات 11 إصابة من بين 10000 طفل حي. إن معدلات الإصابة باعتلالات الكروموسومات تُعد مُتدنية إلى حدٍّ ما، وهناك عائلات قليلة لديهم تاريخ عائلي لمثل هذه الاعتلالات.

تبنّت حكومة البحرين العديد من المشاريع للسيطرة على ظهور حالات جديدة مصابة بالأمراض الوراثية، وبخاصة أمراض الدم، ومن أهم تلك المشاريع تسيير حملات التثقيف والتوعية للعامة، وتوفير خدمات التوعية ما قبل الزواج، والبدء ببرامج لفحص الطلاب. ومازالت المحاولات قائمة لفحص حديثي الولادة من الأمراض الوراثية بشكل روتيني حتى يتسنّى اكتشاف المرض مبكراً والحد من مضاعفاته لاحقاً، وقد أثبتت هذه المشاريع نجاحها المبدئي في خفض نسب هذه الأمراض.

ومن الأمراض الوراثية الأخرى التي يتم تشخيصها في قسم الأمراض الوراثية في مجمع السلمانية الطبي بشكل متكرر نسبيا الضمور النخاعي العضلي، ومتلازمة نونان، ومتلازمة لورنس-مون-باردت-بيدل، ومتلازمة النجّار، ومتلازمة جولدنهار. وتنتشر في المملكة الأمراض ذات الأسباب المشتركة بين الوراثة والبيئة وهي ما تسمى أمراض العصر وتنتشر في جميع البلاد تقريبا مثل داء السكري، وأمراض الجهاز الدوري، وكذلك السرطانات، حيث تُقام عليها دراسات إكلينيكية وجينية ووضعت الخطط الصحية لمكافحتها.