

## في السعودية: الفاريوم البشري يعالج الأمراض المستعصية وسرطان الثدي

# د. جهانة الأعمى: الجين معجم يحتوي على حروف

يتواصل في السعودية العمل على مشروع لفك الشفرة الجينية للسعوديين وربما يكشف الأمراض الوراثية التي تصيب المجتمع الخليجي والتي تختلف من شخص الى آخر بحسب الموروثات. ويعمل هذا المشروع على تحديد الطفرات المتعلقة بالأمراض التي تخص البلاد العربية حتى يتمكن المريض من خلال إجراء التحاليل في بلاده من معرفة أسباب المرض الذي أصابه والجينات المطابقة لها. «لها» التقت الأستاذة المساعدة واستشارية طب الأطفال وطب الأمراض الوراثية في مستشفى جامعة الملك عبد العزيز في جدة ومديرة مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي الدكتورة جمانة الأعمى التي تحدثت عن أهمية مشروع «الفاريوم» البشري الطبي والشفرة الجينية في معالجة الأمراض الوراثية.

جدة – ميس حماد

لسنوات طويلة.

**■ ما هو مشروع «الفاريوم» البشري؟ وإلى ماذا يهدف؟**  
اليوم نجد الكثير من الدراسات التي تبحث في ماهية الاختلافات، لكن هناك دراسات أخرى (الفاريوم البشري) تبحث في الطفرة المؤدية إلى المرض. في هذه الدراسات يتم توضيح الطفرات الموجودة في أميركا وأوروبا، لكنهم لم يصلوا في علمهم إلى الطفرات الموجودة في الدول الأخرى، لذلك جاءت فكرة المشروع العالمي وهو علم الفاريوم البشري الذي يدرس الاختلافات الموجودة في كل الدول، لذلك ارتأينا كسعوديين ان يكون لنا دور في هذا المشروع. وبالفعل شاركنا فيه لمعرفة الطفرات المتعلقة بالأمراض التي تخص بلادنا العربية وحتى يتمكن المريض من خلال التحاليل في بلاده من معرفة اسباب المرض الذي أصابه والجينات المطابقة لهذه الأسباب.

**■ هل تتم من خلال الشيفرة معالجة الامراض المستعصية المنتشرة في السعودية، مثل السكري والتهاب الكبد الوبائي والسمنة وغيرها؟**

بداية يجب ان نوضح أن التهاب الكبد الوبائي ليس مرضا وراثيا بل هو مرض يصيب الشخص عن طريق البيئة، وإذا تم اكتشاف طفرات معينة فإنها لا تؤدي إلى المرض لكن تؤدي إلى اختلاف لتقبل الدواء مثلا. هناك علم كبير جدا يدعى «الفارموفوجنتيكس»، وهو يدرس تعامل الأشخاص مع الدواء لأن ذلك الامر محدد وراثيا لذلك نجد اختلافا لدى الاشخاص في تعاطي الادوية. أحدهم يتعافى والآخر لم يناسبه الدواء فيضطر الطبيب المعالج لتغيير الدواء. أما السمنة والسكري فتتدخل فيها الجينات مع البيئة. وهناك مجموعة من الجينات تحمي من السمنة موجودة في الجسم، وهناك مجموعة أخرى من الجينات تؤدي إلى السمنة موجودة أيضا في الجسم فإذا ورت الشخص المجموعة التي تؤدي إلى السمنة أكثر من المجموعة التي تحمي من السمنة فقابليته للسمنة أكبر من الشخص الآخر، مع التعرض للبيئة والتغذية السيئة، وهو ما يفسر أيضا أن الاشخاص الملتزمين بنظام غذائي معين نجد أن أحدهم ينخفض

بالمرض. لكن عندما تم مشروع الجينوم الضخم في العالم اعتقد العلماء أنهم سيكتشفون كل الجينات في الجسم، لكن ما حدث انه تم اكتشاف وظيفة ٣ الاف جين والجينات الباقية لم تكتشف، وكانوا يطلقون عليها الجينات الزائدة أي ليس لها وظيفة. لكن لا يمكن أن يخلق الله شيئاً دون سبب، فبدأت الدراسة للجينات التي لا تؤدي إلى مرض ووجدوا أن وظيفتها في الحياة صنع الاختلافات، كالاختلاف في الملامح والشخصيات. وقد يأتي في هذه الجينات حرف مكان حرف حسب ترتيبها في المعجم ولا يتم التغيير الا في الشكل ولا تصل إلى المعنى.

أما لو حدثت طفرة لدى جد من الاجداد قبل ٣٠٠ سنة في أوروبا على سبيل المثال ستنتشر هذه الطفرة في بلادهم، بينما لو حدثت الطفرة لدى جد من الاجداد في الجزيرة ستستمر في الجزيرة وسنجد الأحفاد والأولاد يعانون مرضا معيناً منتشراً. أما السبب الثالث الذي يؤثر في الاختلاف فهو السكن في بيئة معينة

**■ ماذا تعني بالشيفرة الجينية وهل تختلف من شخص إلى آخر؟**

من المعروف أن جسم الإنسان يتكون من ملايين الخلايا، وكل خلية في داخلها نواة تحمل الكر موسومات التي تحمل الجينات. وعدد الجينات داخل كل كروموسوم يتراوح بين ٢٥ ألفاً و ٣٠ ألفاً. لم يتم التأكد من العدد بعد لكنه ضمن هذه الحدود. وهذه الجينات تأتي بأزواج (زوج من الاب وزوج من الأم)، وكل جين كأنه معجم يحتوي على حروف، وهي شفرة معينة في حروف معينة لتكون كلمات مختلفة. والخلية تقرأ هذا الكتاب وبناء على ذلك يتم تكوين المواد المطلوبة منها وهذا المفهوم المبسط للشيفرة الجينية.

وعلى سبيل المثال إذا كان هناك جين مطلوب منه تكوين الكولاجين فنتم قراءة وصفة الكولاجين ويخرج الجين لتصنيع بروتين الكولاجين، ليقوم بدوره في المحافظة على تماسك الجلد وإن وقع خطأ أو وُضع حرف بدلا من حرف آخر او كلمة مخالفة، قد يتأثر تكوين الكولاجين، فنجد مثلا الطفل الذي أصابته هذه الطفرة وكان جلده جلد ابن ٨٠ سنة. فكل جين له وظيفة وهي تقوم بتصنيع المادة البروتينية المطلوبة منها، وكل شخص يحمل هذه الطفرات لكن الاختلاف يكمن في وجود الشيفرة في جين مهم لتصنيع بروتين مهم للتكوين الطبيعي، خاصة اذا كان هناك نسختان من الأب والأم ففي هذه الحالة قد يظهر المرض الوراثي. مثلا الأنيميا المنجلية هي أشهر مرض وراثي في منطقة الخليج، والجين المصنغ للمادة البروتينية يدخل في تكوين الهيموغلوبين، وإذا حدثت الطفرة في الهيموغلوبين يحدث الخلل في الخلية، وعندها يحدث التكرس في الدم.

**■ ما هي الشيفرة الجينية الخاصة بالسعوديين؟**  
الشفرة الجينية عند كل الناس، متشابهة، الا أن هناك اختلافا بسيطاً فمثلا الأمراض التي تصيب بلدان شرق آسيا تختلف عما يصيب الأشخاص في دول الخليج، وسبق وأن ذكرنا أن هناك حوالي ٣٠ ألف جين، ومن هذا العدد حوالي ٣ الاف جين وظائفها معروفة، وإذا حدثت الطفرة فيها يصاب الانسان



من انتشارها من خلال

الشيفرة الجينية؟

سرطان الثدي نوعان. قد تصاب سيدة بسرطان الثدي ولا يوجد في اسرتها أي شخص مصاب، وهذا يعزى إلى البيئة. أما السيدة التي تصاب بسرطان الثدي وهناك افراد في اسرتها مصابون، فيكون وراء مرضها العامل الأسري. وأيضاً هذا النوع من الأسر ينقسم نوعين، أولهما يكون تعاون الجينات مع البيئة أي الجينات التي تحمي من السرطان أقل لديه من الجينات التي تؤدي إلى السرطان، ثم تعرضت المرأة لعوامل بيئية قد تكون لها علاقة بنسبة الهرمونات في الجسم، لكنها غير معروفة جميعها،

فتصاب بسرطان الثدي. وهناك ٥ في المئة من الحالات يكون فيها السرطان وراثياً، أي أن الأم تحمل طفرة تؤدي إلى اصابتها وقد تعطيها لأبنائها إذا أنجبت وهي تحمل هذه الطفرة. ويجب توضيح أن السرطان البيئي أكثر انتشارا من الجيني، وإذا كان هناك شخص مصاب في الاسرة ننصح بأخذ استشارة وراثية، وهو ما يحدث في عملنا بالمركز، كالجلوس مع الأهل وأخذ المعلومات الكافية عن كل فرد من افرادها المصابين لمعرفة نوع السرطان الذي قد يصيبهم.

**■ ذكر على لسانك في احد**

**المواقع أن ١٢ في المئة من**

**إصابات سرطان الثدي لها علاقة قوية وراثيا بسرطان المبيض، ما مدى صحة هذه المقولة؟**

سمعت عن هذه المقولة من الانترنت لكن الحقيقة مخالفة لهذا الأمر، فاذا كان سرطان المبيض من النوع الوراثة الذي يصيب الأسرة بالصفة السائدة (٥%) فهؤلاء السيدات معرضات للإصابة بسرطان الثدي وسرطان المبيض. حتى الآن لا إحصائيات إلا أننا نؤكد أن سرطان المبيض أكثر انتشاراً في الأسر التي يصيبها سرطان الثدي بشكل وراثي. ومن طرق الوقاية اجراء الصورة الطبقيّة للمبيض والتحليل اللازمة. وهناك أنواع أخرى من السرطانات الوراثية وفي بعض أنواع سرطانات القولون. أما سرطان المعدة فنادر ما يكون وراثياً ولمعرفة أنواع السرطانات الأخرى لا بد من معرفة التاريخ الأسري، خاصة أن هناك سرطانات متلازمة بعضها مع بعض كسرطان الثدي والمبيض.

بشكلها عن خلايا الدم الحمراء أو عن خلايا تكوين العين، وبالطبع يختلف الحال في الخلايا الجذعية التي يمكن أن تتحول إلى أي شيء من الخلايا وقد تؤخذ من الحبل السري أو قد تؤخذ من نخاع لأن الله خلق النخاع بقدرته على التحول إلى خلايا بيضاء أو حمراء أو صفائح. وبالفعل الشيفرة الجينية والخلايا الجذعية مهمة وأحدثت ثورة علمية.

**■ تعد أمراض سرطان الثدي من أكثر الأمراض شيوعاً في السعودية، كيف يمكن معالجتها والحد**

وزنه عن الآخر لأن مقومات النحافة لديه أكبر من مقومات السمنة.

**■ أين يكمن التشابه والاختلاف بين الشيفرة الجينية والخلايا الجذعية؟**

الشيفرة الجينية هي أن كل جين يأخذ حروفاً معينة يقرأها ليعرف وظائفها، أما الخلايا الجذعية فهي خلايا مبدئية تؤخذ في مرحلة معينة تنقسم في المستقبل ولديها القدرة على التحول إلى خلايا للقلب او للعين أو أي عضو آخر. فخلايا الكبد مثلا تختلف

الأطباء في اميركا، وسيعقد في باريس في أيار/مايو المؤتمر الثالث لمشروع الفاريوم البشري، وقد دُعيت لإلقاء محاضرة. ومن الجدير ذكره أنني شاركت بمحاضرة في المؤتمر الثاني في اسبانيا. ومن هنا بدأ التواصل بيننا، وسبق أن زارنا مدير المشروع في المركز وألقى محاضرات وأعجب بالمستوى الذي وصلنا إليه في المركز.

### هل لدى المركز فروع خارج مدينة جدة؟ وهل تعاملتم مع مراكز غير سعودية؟

مركز الأميرة الجوهرة بدأ عمله في جدة، وهناك مراكز تحمل اسم الأميرة الجوهرة في أوروبا وشرق آسيا وأفريقيا، وتتركز نشاطاتها على الأمور العلمية والبحثية والصحية التي تخدم المرأة والطفل وما يخدم الدين بالتأكيد. ولها مركز آخر بإسمها في مملكة البحرين في جامعة الخليج العربي يقوم بأبحاث تخص الأمراض الوراثية، وهناك تعاون كبير بيننا وزرناهم مراراً وهناك تبادل وتعاون مع المركز. وهناك تعاون بيننا وبين مراكز في قطر وجامعة الخليج، وفي الخارج لدينا تعاون مع جامعة أوتاوا في كندا ومشروع الفاريوم البشري في أستراليا ومع جامعة كاليفورنيا الاميركية.

### ما هي أكثر الأمراض الوراثية شيوعاً في السعودية؟ وأي الأمراض الوراثية التي يفضوها تحليل ما قبل الزواج؟

لدينا الكثير من الأمراض وعلى رأسها مجموعة أمراض الدم الوراثية، ومجموعة الميتابولك أو ما يخص العمليات الكيميائية أو ما يُعرف بالأبيض، والأمراض الوراثية التي تصيب الجهاز العصبي. أما تحليل ما قبل الزواج فهو يفحص نوعين من الأمراض، وهي الأمراض الوبائية كأمرض الكبد والايديز وأمراض تكسر الدم الوراثية وهي الأنيميا المنجلية وأمراض حوض البحر الابيض المتوسط، ومن الواجب أن يعرف الناس أنه إذا كان تحليل ما قبل الزواج سليماً فمن الممكن أن يتزوج المرء ابنة عمه ومن ثم ينجب أطفالاً مصابين بأمراض الاعصاب الوراثية أو أمراض الجهاز الهضمي.

### يقال ان معدلات الإصابة بالأمراض الوراثية في السعودية هي الأعلى عالمياً. ما صحة هذه المقولة؟

هناك نوعان من الاحصاءات، فالبحثية منها تظهر أن نسبة الأمراض الوراثية تراوح بين ٣ و ٥ في المئة، وهناك بحث خاص قمنا به هنا في المنطقة بناء على عدد كبير من مواليد المنطقة على مدى سنة و ٢ أشهر، وكانت النسبة ٣.٥ في المئة، فالسعودية ما زالت في المعدل الطبيعي. والإحصاء الوحيد الذي ظهر قامت به منظمة الصحة العالمية عام ٢٠٠٩ وأظهر الدول بترتيب الإصابة بالأمراض الوراثية، فظهرت السعودية بنسبة ٨ في المئة وهي أعلى من نتيجة أبحاثنا واحتل المركز الأول السودان. وكانت المراكز العشرة الأولى لدول عربية واسلامية. 📌



وأنشئ مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية والذي تبنته الأميرة الجوهرة بنت ابراهيم آل ابراهيم، ومن يعمل معنا على مشروع الفاريوم البشري في المركز هم الدكتور حامد صالح - طبيب متخصص في ابحاث التشريح لعلم الاجنة ولديه ابحاث على حيوانات التجارب، والدكتور نبيل بندقجي وهو استشاري نساء وولادة متخصص في طب الاجنة وهو في مرحلة دراسة ابحاث العوامل الجينية المؤدية للسكري عند المرأة الحامل، ومعنا ايضا الدكتورة جميلة قاري ولديها ابحاث في امراض الكلى الوراثية.

**هل النتائج التي وصل اليها مشروع الفاريوم البشري نهائية أم ما زالت في حاجة إلى أبحاث لاعتمادها طبيياً؟**

مازلنا في البداية، وهذا المشروع مقره أستراليا وهناك دول كثيرة في العالم مشاركة فيه ونحن من ضمن المشاركين من خلال المركز. وقمنا بدراسات مبدئية ودراسات علمية نُشرت في مجلات عالمية كبيرة، وهي مشاركة بيننا وبين رئيس المشروع وبعض

## مركز الأميرة الجوهرة

### متى بدأ مشروع مركز الأميرة الجوهرة؟ ومن هم أعضاء الفريق؟

عند عودتي من كندا في تشرين الثاني/نوفمبر ٢٠٠٤ لم يكن لتخصص الأمراض الوراثية وجود، فبدأنا بإعطاء محاضرات في كلية الطب للزملاء في طب الأطفال سواء في مستشفى الجامعة أو مستشفيات أخرى لتوضيح التخصص وما يقدمه في علم الطب. ومن ثم بدأت تصلنا دعوات من مستشفيات في المنطقة لشرح هذا الموضوع، خاصة أنني كنت حينها اعالج الحالات من خلال عيادة الأمراض الوراثية. وخلال ثلاثة شهور فقط بدأت المواعيد تزداد والمرضى في تزايد والمراجعون أيضاً، وتم تحويل الكثير من الحالات من المستشفى إلى العيادة لتبدأ معرفة ماهية الأمراض التي تخص السعودية. وما هي المشاكل والعوامل التي تؤدي إلى الأمراض الوراثية والتي يمكن الوقايتها منها. ومع الوقت ارتأينا فتح وحدة الأمراض الوراثية في المستشفى وأصبح لدينا سكرتيرة وممرضة متخصصة في الاسترشاد الوراثي. وبدأنا من هذه الدعامات التي سرعان ما توسعت بفضل من الله بشكل كبير وملحوظ. لتتقدم بمقترح إنشاء مركز متكامل للأمراض الوراثية لأننا كنا في حاجة إلى من يتدرين لشرح الاسترشاد الوراثي لعامة الناس.

وهناك حاجة تدريس الطلبة مادة الجينتكس، ودرس هذا الأمر وأضيف هذا العلم كمادة مستقلة. ويفضل من الله دورست أول دفعة في الجامعة منهجاً متكاملاً عن الأمراض الوراثية الجينتكس، وفي الوقت نفسه أسس قسم طب الأمراض الوراثية في كلية الطب،