اقرأ العلمي
(٢)

جينات المصريين

أحمد حسن

الطبعة الأولى
٢٠٢٤م

دار المعارف
تأسست ١٨٩٠

دار المعارف
تأسست ١٨٩٠

رئيس مجلس الإدارة
م. رزق عبد السميع أحمد

المشرف العام على النشر
إيهاب الملاح

مدير التحرير
د. أحمد سمير سعد

كتب ثقافية
سلسة اقرأ العلمي

تم التنفيذ بمركز زايد للنشر الإلكترونى
بدار المعارف – ١١١٩ كورنيش النيل –
القاهرة – جمهورية مصر العربية

بلح، أحمد حسن.
جينات المصريين / تأليف: أحمد حسن بلح.
ط 1 – القاهرة: دار المعارف، 2024.
184 ص، 19.5 سم. (اقرأ العلمي، 2).
تدمك: 9 – 9506 – 02 – 977 – 978.
1 – الجينوم.
2 – الوراثه – خصائص.
(أ) العنوان.
تصنيف ديوي: 572.86
رقم الإيداع: 27100 / 2024
رقم أمر التشغيل: 1/2024/81
رقم الكونجرس: 7 – 841975 – 01 – 2

لا يجوز استنساخ أى جزء من هذا الكتاب بأى طريقة كانت
إلا بعد الحصول على تصريح كتابى من دار المعارف.

الناشر : دار المعارف - ١١١٩ كورنيش النيل - القاهرة ج. م. ع.
هاتف: ٢٥٧٧٧٠٧٧ – فاكس: ٢٥٧٤٤٩٩٩ E-mail: maaref@idsc.net.eg

كلمة السلسلة

منـذ ما يزيد على الثمانين عامًا، وتحديـدا في عام ١٩٤٣ صدر العدد الأول من سلسـلة (اقرأ).. ومنذ ذلك التاريخ والسلسـلة تثري المشهد الثقـافي المـصري والعربي بمجموعة من أهم الكتب في شـتى المجالات المعرفية وبأقلام أسـاطين كبار، حُفِرت أسـماؤهم بحـروف من نور في سجلات المجد وفي عقول وقلوب القراء.

لذا، فمن غير المستغرب أن تستثمر دار المعارف العريقة هذا الزخم، وتستنبت من رحم السلسلة الأصل الخصب سلسلة جديدة متخصصة بعـض الـشيء، تُعنى بتبسـيط العلـوم والثقافـة العلمية، ليشـهد العقد الثالـث من القرن الحادي والعشريـن، ميلاد (اقرأ العلمي)، متمنين أن تلعب هذه السلسـلة المسـتحدثة دورها على الوجه الأكمل كما فعلت، وتفعل، السلسلة الأم.

قديـما كان بمقدور شـخص ذكي مهتـم أن يلم بالكثـير من العلوم وأن يفهمهـا على الوجه الأمثل إلا أنه مع التقدم العلمي المذهل وتعقد المعـارف وتداخلهـا، صار كل علـم يتحدث لغة تخصصيـة حتى بدت تلك اللغات للجمهور العام كأنها تعاويذ من الأزمان القديمة، بالرغم مـن أنها لغـات الطبيعة والكون. بل إن العـالم المتخصص في علم ما قد تستعصي عليه في كثير من الأحيان لغات العلَوم الأخرى.

ونظرًا إلى أن المعرفة حق للجميع، فقد صار تبسيط العلوم ضرورة ملحة، تساعد المعرفة على الحكم الصحيح على الأمور، وتجعل الإنسان قادرًا بالفعل على الاضطلاع بمسؤولياته تجاه نفسه والعالَم. تُقَرِّب المعرفة بين العامة وبين العلماء وهو ما تنعكس ثماره على الجميع. يحصل العلماء على الدعم، ولا يعودون هؤلاء «الغرباء» غير المفهومين، كما يتسرب «التفكير العلمي» إلى ممارساتنا اليومية واتخاذ قراراتنا، وطريقة نظرنا إلى الأمور.

لا تُعنى هذه السلسلة بتبسيط العلوم أو الثقافة العلمية فحسب، بل تهتم كذلك بفلسفة العلم وتاريخه وأخلاقياته ودراسة مجتمعات العلماء، فالعلم في النهاية نشاط إنساني، هو فعل إنساني، يحتاج هو نفسه للدراسة والفهم وهو ما ينعكس بالتأكيد على النشاط العلمي ذاته ويحسن منه ويطور فيه ويجعلنا نرى وعوده الحقيقية ونستفيد منه على الوجه الأمثل ونتجنب أضرار التعامل الخاطئ معه أو الفهم الخاطئ له.

لقد شهدت العصور الأخيرة ثورة علمية وتكنولوجية كبيرة، قادها الغرب مؤخرًا لأسباب كثيرة، لا مجال لذكرها الآن.. إلا أن نشاط الإنسان العلمي وشغفه بالعالَم مجبول فيه، منذ سار في مناكبها.. وقد أسهمت كل شعوب الأرض في المعارف المتراكمة. ولكن نظرًا إلى أن كثيرًا من الفتوح العلمية صارت تأتينا من الغرب مؤخرًا، كان

من الطبيعي أن تحصل كتاباتهم في العلوم على مصداقية أكبر ويتنامى الطلب عليها حتى فيما يتعلق بالكتب المكتوبة للعامة.

إلا أن هذا لم يمنعنا من أن نراهن ونسعى إلى استعادة ثقة القراء في المواد المكتوبة بالعربية، وقد وجدنا منهم دعما مبدئيا كبيرا. نحاول أن نحقق المعادلة الصعبة ألا تخل محاولات التبسيط بالتزام الدقة والصحة، كما نحاول على قدر الإمكان أن تكون المعلومات الواردة مشفوعة بمصادرها المعتمدة الموثقة، ولها ثقلها العلمي والمعرفي.

هذه سلسلة باللغة العربية، نراهن على أنها ستكون أقرب للقارئ العربي لأنها تساير روح ثقافتنا ومجازاتنا الأثيرة الخاصة بنا.

وأخيرا نتمنى أن تكلل طموحاتنا بالتوفيق والفلاح.

محرر السلسلة

أحمد سمير سعد

مقدمة الكتاب

يأتي كتاب «جينات المصريين» في وقت بدأت فيه نتائج الثورة العلمية التي حدثت في علوم البيولوجيا منتصف القرن الماضي في الظهور، إيذانًا بالولوج إلى عصر آخر جديد يعتمد على تشخيص المرض ووصف العلاج المناسب، وفق التركيب الجيني للإنسان، لتتحول استراتيجيات التشخيص الطبي وإنتاج الدواء في العالم من إنتاج دواء واحد يناسب الجميع، إلى دواء يتناسب مع الظروف الصحية لكل شخص على حدة. ما يتطلب معرفة ملموسة بمحتوى الجينوم المصري والأمراض ذات الصلة لتوجيه خدمات الوقاية والتشخيص والاستشارة الفعالة للأمراض الوراثية السائدة في مصر.

من أجل ذلك سعت مصر إلى إطلاق «مشروع الجينوم المرجعي للمصريين»، الأمر الذي يحمل معه الكثير من الوعود كما ينتظره الكثير من العقبات والتحديات على مختلف الأصعدة، الطبية والثقافية والقانونية والدينية.

يسلط الكتاب الذي بين أيدينا الضوء على أهداف هذا المشروع الذي يسعى إلى تعيين التسلسل الجينومي لدى ١٠٠ ألف مصري من البالغين الأصحَّاء، ونحو ٨ آلاف شخص ممَّن تُحتمل إصابتهم بأمراض جينية، إضافةً إلى ٢٠٠ من المومياوات المصرية القديمة. كما يسعى إلى إنشاء أول قاعدة بيانات جينومية شاملة في مصر وشمال إفريقيا.

ويتتبع الكتاب خريطة الأصول الجينية للمصريين، كما يفند المزاعم غير العلمية التي تدور الآن حولها؛ كما يرصد من خلال الخبراء والأبحاث الحديثة كيف نشأت الأمراض الوراثية عند المصريين القدماء، وأهمية فهم طبيعة الأمراض التي تعرضوا لها وحالتهم الصحية، ما يعد إضافة علمية كبيرة، تنعكس على فهمنا للحضارة المصرية القديمة.

ونتناول في هذا الكتاب المحطات الأولى لعلم الوراثة، بدءًا من أبو الوراثة العالم والراهب يوهان جريجور مندل، وانتهاءًا بالثورة الكبرى التي حدثت في هذا المجال، عندما تمكن كل من جيم واطسون وفرانسيس كريك في سنة ١٩٥٣، من التوصل إلى بنية الحمض النووي الريبي المنقوص الأكسيجين المعروف اختصارا (دي إن إيه)، والذي كان بمنزلة نقطة تحول علمية هائلة وضعت اللبنات الأولى لثورة علمية أدت إلى تغيير فهمنا للحياة وللأمراض الوراثية وآليات علاجها.

ويبرز من بين صفحات هذا الكتاب كيف حفّزت ثورة البيولوجيا الحديثة العديد من الباحثين المصريين وشجعتهم على ارتياد هذا المجال الجديد. وكيف حمل هؤلاء الرواد على عاتقهم مهمة وقاية المصريين وعلاجهم من مخاطر وأضرار الأمراض الوراثية، الشائع منها والنادر أيضًا. ويستعرض الكتاب ضمن فصوله المختلفة مسيرة علوم وتطبيقات الوراثة المصرية على أرض الواقع في القرى والحضر، لقرابة ٧٠ عامًا، وما واجهته وتواجهه من عقبات وتحديات، مع تسليط

الضـوء عـلى نصائح وتوصيـات الخبراء في هـذا المجال مـن أجل حياة صحية أفضل للمصريين.

كـما يسـلط الكتاب الضـوء على تأثير عـادة زواج الأقـارب وكيف تتسـبب في نشـوء العديد من الأمـراض الوراثية، ولمـاذا يحتاج الوضع الحـالي إلى تصميـم العديد من الاسـتراتيجيات المختلفة مـن أجل رفع الوعي بتلـك المخاطر ومواجهة العبء الصحـي والاقتصادي الناجم عن هذه الأمراض وبيان سبل الوقاية والعلاج.

في الختام، لا يسعني إلا أن أشكر القائمين على هذه السلسلة العريقة والحـرص على إحيائها مجددًا مـن خلال تناول قضايا وموضوعات تهم المصريين وتؤثر في وجدانهم.

أحمد حسن أحمد بلح

٢٤ أغسطس ٢٠٢٤

الباب الأول

المحطات الأولى لعلم الوراثة

في يناير ١٨٨٤، صدرت الصحيفة المحلية في مدينة «برنو» التي كانت تسمى آنذاك «برون»، إحدى مدن الإمبراطورية النمساوية المجرية، وتقع اليوم في جمهورية التشيك، تحمل بين طياتها نعيًا يشير إلى وفاة رئيس دير برنو المحبوب.

قال النعي إن رئيس الدير يوهان جريجور مندل (١٨٢٢ – ١٨٨٤) كان باحثًا علميًا مفعمًا بالحماس، يقضي ساعات طويلة من وقته في دراسة الأرصاد الجوية وتربية النحل وزراعة أنواع مختلفة من الزهور، كما ذكر بإيجاز «ملاحظاته عن النباتات الهجينة التي ربى منها أعدادًا كبيرة».

وبعد مرور ربع قرن تقريبًا على وفاته، وتحديدًا في عام ١٩١٠، تجمع الآلاف من الناس في ساحة خارج الدير لتكريم جريجور مندل. ضم الحشد عددًا من العلماء المشهورين من كل أنحاء أوروبا، ليتم الكشف عن تمثال يخلد ذكراه، كما أعيد تسمية الساحة باسمه تكريمًا له.

جرى تكريم مندل، بعد مرور أكثر من ٢٥ عامًا على وفاته، لعمله مع النباتات الهجينة التي لم تحظَ بالاهتمام الكافي خلال حياته. قال أحد المتحدثين، وهو عالم نمساوي يُدعى إريك فون تشيرماك (١٨٧١ – ١٩٦٢)، إن تجارب مندل التي تُهجن فيها نباتات تحمل صفات وخصائص مختلفة جعلت من علم الوراثة «مسألة عقلانية، بل ورياضية»، وأضاف أن مندل ابتكر «طريقة دقيقة للبحث في علم الوراثة». كما أشاد آخرون بمندل باعتباره أبًا لعلم جديد، هو علم الوراثة.

مـا حدث بين وفاة مندل عـام ١٨٨٤ والاحتفال به في عام ١٩١٠ كان عبارة عن إعادة اكتشـاف لنتائج الدراسـات العلمية التي أجراها حـول وراثة النباتات منذ سـتينيات القرن التاسـع عشر. لقد وضعت القواعـد الأساسـية لهـذا العلـم، فيـما بعد، مـن خلال بحـوث مندل حـول النباتـات الهجينـة، وهـو مـا دعا إلى تسـمية هـذا المجـال بعلم «الوراثة المندلية»[١].

لقـد فتـح رجـل متواضع يعمـل وحيـدًا في ركن هادئ مـن قارة أوروبـا البـاب أمـام علـم الوراثـة في القـرن العشريـن مـن دون أن يلاحظـه أحـد. ولا تـزال المبادئ الأساسـية التي وصفهـا هي حجر الأسـاس لعلـم الوراثـة حتـى الآن. إنـه جهـد علمي له تأثـير هائل عـلى حياتنا، ليس فقط في مجالات علمية مثل علوم الهندسـة الوراثية والتكنولوجيا الحيوية، ولكن أيضًا في الممارسـات التطبيقية مثل علوم الطب وصناعة الأدوية.

وعلى الرغم من أن مندل لم يكن متكتمًا بشـأن هذه الأبحاث. وكان قد نشر نتائجه في واحدة من المجلات العلمية وأرسـل ٤٠ نسـخة من ورقته البحثية إلى عدد من العلماء والمؤسسات. إلا أنها تم تجاهلها.

ويبـدو أن المجتمـع العلمـي، آنذاك، لم يكن مسـتعدًا بعـد لتقدير جهـود مندل في الوراثـة، والتي ارتكزت على نهج علمي جديد يعتمد

(١) Edward Edelson – «Gregor Mendel And The Roots Of Genetics»– Oxford University Press – 1999.

على التحليل الرياضي للصفات الوراثية التي تنتقل من جيل إلى جيل. فقد كان هناك غيره من العلماء الآخرين الذين كانوا يعملون في مجال علم الوراثة آنذاك ولكنهم لم يكونوا يستخدمون الرياضيات لوصف نتائجهم، لذلك لم يقدروا أهميتها. فجاء هذا التقدير ولكن بعد عقود من إنجازه العلمي المميز، عندما بدأ علماء جدد يقومون بالتجارب نفسها مع تطبيق التحليل الرياضي على نتائج أبحاثهم. ومن ثم استطاعوا النظر إلى نتائج مندل بعيون جديدة ومنحه التقدير الذي يستحقه.

ولكن على العكس من موقف العلماء المعاصرين له، كان مندل جديرًا بالمتابعة بدرجة كافية من قبل الآخرين في برنو لدرجة أن الكثير مما فعله تم تسجيله خلال حياته، كما أن العديد من الأشخاص الذين عرفوه وكانوا لا يزالون على قيد الحياة بعد وفاته، حرصوا عن أن يحكوا عن ذكرياتهم معه فيما بعد. كما تم الحفاظ على الكثير من مراسلاته مع الآخرين. وبين الحين والآخر، كانت تطفو إلى السطح ورقة أو خطاب لم يلاحظه أحد من قبل، كان مندل قد كَتبه أو كُتِب عنه.

وفي مطلع القرن العشرين، قام العديد من العلماء الذين كانوا يستعدون لتقديم نتائجهم الجديدة حول علوم الوراثة، بإجراء بحث روتيني في الأدبيات العلمية ليتفاجأوا بأن مندل كان قد سبقهم إلى الاكتشافات نفسها قبل أكثر من ثلاثة عقود.

كان كارل كورنز (١٨٦٤-١٩٣٣) من ألمانيا، وهوجو دو فريس

(١٨٤٨ – ١٩٣٥) مـن هولنـدا، وفون تشـيرماك (١٨٧١ – ١٩٦٢) من النمسـا، هم أول من اكتشـفوا الأبحاث التي قـام بها مندل في نهاية القرن التاسع عشر[١].

***

(1) Edward Edelson – «Gregor Mendel And The Roots Of Genetics»– Oxford University Press – 1999.

تجارب مندل على البازلاء

وكان مندل الذي ولد عام ١٨٢٢ بأحد الأقاليم الزراعية بتشيكوسلوفاكيا، قد اهتم منذ صباه بدراسة علوم الحياة وعلوم الرياضيات، ودخل الكنيسة (الدير) وهو لايزال صبيًا صغيرًا وكان يعاني من ضيق الحال حيث ولد لأسرة فقيرة، قبل أن يلتحق بجامعة فيينا عام ١٨٥١ لدراسة التاريخ الطبيعي، ثم عاد ١٨٥٤ ليعمل مدرسًا للعلوم الطبيعية في مدينة بورن.

بدأ مندل في سنة ١٨٥٦ بتنفيذ تجاربه على نبات البازلاء في حديقة الدير، فجمع أصنافًا منها لدراسة صفاتها الشكلية. اطلع مندل على تجارب تهجين النباتات التي قام سابقوه من العلماء والباحثين بها واستفاد من نتائجهم. ولجأ منذ البداية إلى تثبيت الصفة الوراثية التي يعكف على دراستها، وهو ما ساعده على التأكيد على نقاوة هذه الصفات من خلال السماح للنباتات بأن تلقح نفسها بنفسها لعدة أجيال، ما يعني أن جميع الأفراد كانوا متشابهي الأبوين، وبذلك يمكن الحصول على سلالة نقية.

واختار مندل نبات البازلاء تحديدًا لعدة أسباب، مثل وجود اختلافات وراثية واضحة فيما بينها، وقدرتها على القيام بعمليات التلقيح الذاتي، وسهولة النمو والتطور، وقصر دورة حياتها، كما أنه كان

من السهل التمييز بين الصفات المراد دراستها والتحكم فيها كذلك[1].

لقد سعى مندل عبر منهجية علمية واضحة إلى تهجين أنواع مختلفة من نبات البازلاء في الدير الذي كان يعمل فيه في مورافيا، قبل أن يصف بعض قوانين الوراثة حول انتقال صفات وراثية محددة من جيل إلى جيل. وصف مندل بعض الصفات الوراثية بأنها سائدة في حين أشار إلى البعض الآخر بأنها صفات متنحية، وذلك تبعا لدرجة تواتر انتقالها[2].

تحول مندل من التجارب على البازلاء إلى نباتات أخرى كالذرة وغيرها، وكأنه كان يبحث عن شيءٍ ما، فقد أدرك أن هناك شيئًا يقف وراء هذه النتائج ولم تبح به قوانين الوراثة بعد. فتلك السمات الوراثية لا تمتزج، هناك شيءٍ ما في صلب القلب من هذه الصفات الوراثية التي يتناقلها الأباء والأبناء لا يقبل الانقسام. والآن، ونحن نعيد التأمل في أحداث ذلك الماضي البعيد، نرى أنه كان أمرًا واضحًا وجليًا طول الوقت: إنه الجين أحد أهم أسرار الحياة[3]!

(١) أحمد شهاب عبد الله رمضان – الوراثة المندلية – علم وراثة النبات – جامعة الأنبار العراقية.

(٢) جان شارل سورنيا – ترجمة د. إبراهيم البجلاتي – تاريخ الطب.. من فن المداواة إلى علم التشخيص – سلسلة عالم المعرفة – العدد ٢٨١ – مايو ٢٠٠٢ – ص ٢٣٥.

(٣) مات ريدلي – الجينوم .. السيرة الذاتية للنوع البشري – ترجمة د. مصطفى إبراهيم فهمي – سلسلة عالم المعرفة – المجلس الوطني للثقافة والفنون والآداب بالكويت – يونيو ٢٠٠١ – ص ٥٤.

الجين.. جزيء الحياة

في عام ١٩٠٢، كاد أرشيبالد جارود أن يضع أصبعه، دون أن يقصد بالطبع، على أحد أعظم أسرار البيولوجيا في العصر الحديث: الجين. حدث ذلك في أثناء عمله في أحد المستشفيات الإنجليزية، وتوقيعه الكشف الطبي على عدد من المرضى المصابين بمرض نادر، هو «ألكبتنوريا» Alkaptonuria أو البول الداكن، وهو مرض وراثي يَظهر نتيجة حدوث خطأ في استقلاب البروتين، حيث يشعر المريض بالتهاب في المفاصل، كما يتحول بوله إلى لون محمر أو لون أسود داكن عندما يتعرض للهواء، كما وُجِد أن هذه الأعراض تتعلق بطبيعة ما يأكله المريض من طعام. وفي معظم الأحيان، يتأخر التشخيص لأن المريض يظل بدون أعراض خلال مرحلة الطفولة. ويؤدي تأخر العلاج إلى تشوه شديد في المفاصل والعمود الفقري وخلل في بعض أعضاء الجسم.

كان أحد هؤلاء المرضى طفلاً صغيرًا مصابًا بالمرض، وقد أنجب والداه طفلاً آخر جاء ترتيبه الخامس بين الأبناء وكان مصابًا بالمرض أيضًا. لاحظ جارود أن والدي الطفلين أبناء عمومة من الدرجة الأولى، ما دفعه لإعادة فحص التاريخ العائلي لباقي المرضى، فوجد أن أحد عشر حالة ترجع إلى أربع عائلات فحسب، نتج ثلاثًا منها على الأقل عن زواج عمومة من الدرجة الأولى، كما وجد أنه من بين سبع عشرة حالة مرضية فحصها هناك ثمان حالات لزواج أبناء عمومة من

الدرجـة الثانية. إلا أنه لاحظ أن معظم الأباء الذين يعانون من المرض لديهـم أيضًـا أطفال طبيعيون، على الرغم مـن أن المرض يعاود الظهور مجددًا في بعض أفراد سلالتهم.

كان جـارود متابعًـا جيـدًا لمـا توصل إليـه مندل، لذا فقد شـخص المـرض على أنه وراثـي لصفة مندلية متنحية، أي صفة لا يمكن التعبير عنهـا إلا إذا وُرثـت من كلا الوالدين. ولمـا كان جارود ملمًا جيدًا ليس فقـط بعلـوم الوراثة ولكـن بالكيمياء أيضًـا، فقد فكـر في أن أعراض المـرض تنتج عـن تراكم مادة كيميائية معينة بالجسـم، وصفها على أنها مـادة طبيعية، إذ تتحلل لدى أجسـام كافة الأشـخاص الطبيعيين عبر أنزيـم ينتجه الجسـم، حيث يتـم التخلص منها، ولكـن العامل المحفز كما وصفه (الجين كـما عرف لاحقًا) لإنتاج هذا الإنزيم ربما ينتج إنزيمًا معيبًـا لدى المرضى، ما يـؤدي إلى تراكم تلك المـادة الكيميائية وبالتالي الإصابة بالبول الأسود.

ولا يحـدث ذلك المرض عند الأشـخاص حامـلي الجين المعيب لأن الجـين الآخر السـليم المورث مـن الوالد الآخـر يمكنـه تعويض ذلك الخلـل، فتلـك الصفة الوراثيـة المتنحية لا تظهـر إلا في حالة وُرِّثت من كلا الوالدين معًا وليس من أب أو أم دون الآخر.

افـترض جارود وجود «أخطاء أيض ولادية»، وكتب أنها ترجع إلى فشل في خطوة من خطوات عمليات الأيض المتتابعة بسبب فقدان أحد الإنزيمات أو بسبب وجود عيب وظيفي فيه.

ظلـت فكرة جارود مهملة طيلة خمسـة وثلاثين عامًـا، قبل أن يعاد اكتشـافها مجـددًا بعد وفاتـه بقرابة عقد مـن الزمن، من قِبَل أشـخاص آخريـن. وبالطبـع نحـن نعـرف الآن أن الجينـات تحمل وصفـة محددة لإنتـاج البروتينـات والإنزيمات التـي تصنع وتبنـي وتنظم كل شيء في الجسـم تقريبًـا، فهـي تحـارب العـدوى وتولـد الطاقة وتهضـم الطعام وتترجـم الصفـات البشرية كلون العين والشـعر وباقي صفات أعضاء الجسم المختلفة[1].

***

(١) مـات ريدلـي - الجينـوم .. السـيرة الذاتيـة للنـوع البشـري - ترجمـة د. مصطفى إبراهيـم فهمي - سلسـلة عالم المعرفة - المجلس الوطنـي للثقافة والفنون والآداب بالكويت - يونيو ٢٠٠١ - ص ٢٩.

المادة القابلة للتلوين

لقد شهد النصف الثاني من القرن التاسع عشر تقدمًا ملحوظًا في مجال البحوث الوراثية. ففي وقت مبكر من ستينيات القرن التاسع عشر، بدأ جريجور مندل وتشارلز داروين في استكشاف الآليات المحتملة للوراثة. ثم على مدى العقود القليلة التالية، قام والتر فليمنج (١٨٤٣ - ١٩٠٥) وثيودور بوفيري (١٨٦٢ - ١٩١٥) ووالتر ساتون (١٨٧٧ - ١٩١٦) بسلسلة من الاكتشافات المهمة المتعلقة بالكروموسومات، بما في ذلك شكل هذه الهياكل الحيوية، وكيف تتحرك أثناء الانقسام الميتوزي داخل الخلية، والدور الذي من المحتمل أن تلعبه في نقل السمات الوراثية.

ومع ذلك، لم يتمكن الباحثون من ربط وراثة تلك السمات الوراثية بسلوك الكروموسومات بشكل مباشر إلا بعد عمل توماس هانت مورجان (١٨٦٦ - ١٩٤٥) في أوائل القرن العشرين، وبالتالي تقديم دليل ملموس على ما أصبح يُعرف بنظرية الكروموسومات في الوراثة.

أكد ساتون، على أهمية عمل مندل، حيث كانت ملاحظاته لسلوك الكروموسوم أثناء انقسام الخلايا وتكوين الأمشاج متوافقة مع نتائج مندل. وبالتالي، تم وضع الأساس لنظرية الكروموسومات، ومجال علم الوراثة الخلوية[1].

(١) Clare O'Connor & Ilona Miko - Developing the Chromosome Theory - Nature Education - 2008..

لاحظ ساتون أن الكروموسومات تأتي في أزواج، وأن كل كروموسوم من هذه الأزواج يأتي من أحد الوالدين، فهي تسلك إذًا السلوك نفسه الذي سبق ووصفه مندل، فيما أصبح يعرف بالعوامل المندلية[1].

وبحلول منتصف القرن التاسع عشر، أدرك العلماء أن الخلايا تُشتق من خلايا أخرى وأن المعلومات الوراثية موجودة في النواة، لكن الطبيعة الفيزيائية للمادة الوراثية ظلت غير معروفة.

كانت المجاهر في ذلك الوقت تقدم مستوى من الدقة رديء للغاية للهياكل الخلوية الحية، مما جعل من الضروري للباحثين معالجة الخلايا الثابتة بصبغات مختلفة لتعزيز تباين محتوياتها. وهكذا، وباستخدام تقنيات المجهر المبتكرة، تمكن فليمنج من التعرف على الشبكة الليفية داخل النواة واستكشافها، والتي أطلق عليها اسم الكروماتين، أو «المادة القابلة للتلوين».

لاحظ فليمنج أنه أثناء انقسام الخلايا، يشكل الكروماتين أجسامًا تشبه الخيوط، والتي أطلق عليها اسم ميتوسين، من الكلمة اليونانية التي تعني الخيط. واستنادًا إلى العديد من الملاحظات للخلايا في مراحل مختلفة من الانقسام، استنتج فليمنج بشكل صحيح تسلسل

(١) مات ريدلي – الجينوم .. السيرة الذاتية للنوع البشري – ترجمة د. مصطفى إبراهيم فهمي – سلسلة عالم المعرفة – المجلس الوطني للثقافة والفنون والآداب بالكويت – يونيو ٢٠٠١ – ص ٥٧.

حركات الكروموسوم أثناء الانقسام الميتوزي، والذي تم تأكيده بعد عقود من الزمان من خلال تقنيات مجهرية أكثر تقدمًا. وبفضل اهتمامه المميز بالتفاصيل، قدم فليمنج أيضًا الملاحظات المهمة حول انقسام الكروموسومات أثناء الانقسام الميتوزي، وافترض بشكل صحيح أن الكروموسومات تنقسم إلى خلايا مختلفة في نهاية عملية الانقسام.

وهكذا أدرك فليمنج أن حركة الكروموسومات أثناء الانقسام الميتوزي توفر آلية للتوزيع الدقيق للمادة النووية أثناء انقسام الخلايا. وقد قدم عمله وصفًا لا يقدر بثمن للآليات الأولية التي تقوم عليها عملية انقسام الخلايا، وساعد في تمهيد الطريق لاكتشاف الآليات الوراثية[١].

لقد نجح العلماء في تحديد الثلاثة وعشرين زوجًا من الكروموسومات لدى الإنسان، كما جرى ترقيمها، حيث يحتوي كل كائن حي على عدد محدد من الكروموسومات التي تتميز بثبات هيئتها وشكلها، وهو ما يعرف بالنمط النووي Karyotype، أي الصورة الكاملة للكروموسومات في خلايا أي شخص[٢].

ولقد لاحظ العلماء أن عملية اتحاد هذه الكروموسومات لا يجري حدوثها من دون عيوب أو حوادث دائمًا، إذ يلاحظ أنه في بعض الأحيان ربما توجد تشوهات أو بتر بأذرع هذه الكروموسومات. كما قد يلاحظ أحيانًا أيضًا وجود تشوهات عددية، كأن توجد بعض

(١) Clare O'Connor & Ilona Miko - Developing the Chromosome.

(٢) جان شارل سورنيا - ترجمة د. إبراهيم البجلاتي - تاريخ الطب.. من فن المداوة إلى علم التشخيص - سلسلة عالم المعرفة - العدد ٢٨١ - مايو ٢٠٠٢ - ص ٢٣٥.

الكروموسومات وحيدة أو ثلاثية بدلا من أن توجد في حالة أزواج كما هو المعتاد.

وتشكل بعض الأخطاء في نقل الصفات الوراثية ما يعرف بالطفرات التي قد يكون بعضها غير متوافق مع الحياة، فيحدث الإجهاض، بينما يظهر البعض الآخر خلال مراحل التطور في صورة تشوهات. ومن بين الأمراض المعروفة في الأنساب العائلية، وأكثرها شهرة هو تشوه الفك السفلي أو ما يعرف بـ «فك هابسبورج» المميز للأسرة الحاكمة لأوروبا في القرن السابع عشر، حيث امتلك العديد من ملوك وملكات سلالة هابسبورغ الإسبانية، التي حكمت أوروبا من القرن السادس عشر إلى بداية القرن الثامن عشر، تشوهًا خلقيًا مميزًا في منطقة الوجه. وتشير الأدلة العلمية إلى أن سمة الوجه هذه كانت على الأرجح نتيجة التزاوج الداخلي بين أفرادها[1].

وسرعان ما جرى التوصل إلى أن الخلايا التناسلية المسئولة عن عملية الإخصاب لدى الذكور والإناث تحتوى على نصف عدد الكروموسومات الموجودة في باقى الخلايا الجسدية داخل الكائن الحي، وهو العدد نفسه الذي يميز كل نوع من الكائنات الحية. كما تبين أن الكروموسومات تحمل عناصر كيميائية تحمل الصفات

(١) جان شارل سورنيا – ترجمة د. إبراهيم البجلاتي – تاريخ الطب.. من فن المداوة إلى علم التشخيص – سلسلة عالم المعرفة – العدد ٢٨١ – مايو ٢٠٠٢ – ص ٢٣٥.

الوراثية التي تنتقل من جيل إلى آخر وفق قوانين الوراثية لمندل. عرفت «عوامل» مندل فيما بعد باسم «الجينات»، وهو المصطلح الذي كان العالم هيرولد جورج فيلهلم يوهانسن (١٩٠٣ - ١٩٧٧)، أول من قام بصكه في عام ١٩٠٣، وأصبحت التباينات المختلفة في الصفات الوراثية تُسمى «الأليلات»[١].

لقد ساعدت قواعد الوراثة المندلية في اكتشاف العديد من الصفات الوراثية، ما أدى إلى نشأة علم الوراثة الكلاسيكية في عشرينيات وثلاثينيات القرن العشرين، والذي ارتبط ارتباطًا وثيقًا بتجارب توماس هانت مورجان على ذبابة الفاكهة «دروسوفيلا» في جامعة كولومبيا الأميركية، فقد اعتمدت على النهج نفسه الذي استخدمه مندل، ألا وهو التهجين بين مختلف السلالات ودراسة نسب الأنواع المختلفة من الذرية الناتجة.

وضع علماء الوراثة الكلاسيكيون «خرائط ارتباط» تحدد عملية انتقال الجينات المختلفة معا في الكائن الحي، قبل أن يكتشفوا أن العلاقة بين الجينات والصفات الوراثية غالبًا ما تكون أعقد مما تصورها مندل. إذ من المحتمل أن تتأثر صفة ظاهرية واحدة بعدة جينات وليس جينًا واحدًا، وقد يؤثر جين واحد على عدة صفات.

لقد كان الجين في كل من الوراثة المندلية والكلاسيكية، آنذاك، مجرد كيان نظري، بمعنى أنه ليس شيئًا ماديًا يمكن إدراكه بالملاحظة

(١) المصدر السابق.

المباشرة. فالجينات في كلا النظريتين هي كيانات افتراضية جاء افتراض وجودها لتفسير نتائج البيانات المستمدة من تجارب التهجين، بالضبط كما افترض علماء الفيزياء في القرن التاسع عشر وجود الذرات لتفسير نتائج التفاعلات الكيميائية. ولكي تؤدي الجينات ذلك الدور، يتعين عليها أن تنتقل بطريقة ما، من الآباء إلى الأبناء، حاملة معها ذلك التأثير الذي يظهر جليًا في التباين الملحوظ في الصفات الوراثية بين الأبناء. إلا أنه حتى ذلك التاريخ لم يكن معروفًا بالضبط أين توجد الجينات، ولا مما تتكون ولا كيف تفعل ذلك.

في محاضرته التي ألقاها بمناسبة حصوله على جائزة نوبل للطب في عام ١٩٣٣، أشار مورجان إلى أن علماء الوراثة لا يزالون يختلفون فيما بينهم حول طبيعة الجينات، مؤكدًا على أن ذلك ليس بالأمر المهم، وفق قوله. فقد كتب مبررًا ذلك بأنه: «في المستوى الذي تُجرى فيه التجارب الوراثية، لا يهم البتة إن كان الجين وحدة افتراضية أو جسيمًا ماديًا».

أسهمت العديد من الجهود العلمية فيما بعد في تغير هذا الوضع كثيرًا. إذ تحول الجين من كونه كيانًا افتراضيًا إلى شيء ملموس نستطيع تحديد بنيته ووظيفته، بل ونستطيع باستخدام بعض التقنيات الحديثة إجراء تعديلات عليه داخل المختبرات[1].

(١) سمير عكاشة – فلسفة علم الأحياء – ترجمة عمر ماجد – مراجعة سارة ياقوت – سلسلة مقدمة قصيرة جداً – مؤسسة هنداوي – يناير ٢٠١٧ – ص ٨٣.

أمـا الثورة الكبرى في هذا المجال فقد حدثت في نهاية الأربعينيات، وفي سنة ١٩٥٣ عندما تمكن كل من جيم واطسون وفرانسيس كريك، مـن التوصـل إلى بنيـة الحمض النـووي الريبـي الناقص الأكسـيجين المعـروف اختصـار (دي إن إيـه)، والـذي يتكـون مـن اتحـاد قاعـدة نيتروجينية مع جزيء من السـكر من أجل تشكيل مكون الخلية الحية، الذي يحمل المعلومات الوراثية.

أمـا مجمل المادة الوراثية فتتكون مـن نصفي جزيء متطابقين يرتبطان فيما بينهما بما يشبه قطبان السلم، وينتظمان معًا في شكل لولبي. ومن جزيء الـ (دي إن إيه) يخرج الحمض النووي الريبي (أر إن إيه) الذي تتكون منه البروتينات المكونة للإنزيمات. ويمكن لهذه المواد المعقدة أن تتشـكل عبر عمليات مختلفة، كما تعبر الإنزيمات عن نشاط الجينات وبالتالي يمكننا أن نربط بين هذا أو ذاك من ظواهر الأيض، وجزء محدد من الجينوم[١].

جاء الإعلان عن «اكتشـاف سر الحياة» وتحديد بنية جزيء الحمض النووي «دي إن إيـه»، بمنزلة نقطة تحول علمية هائلة وضعت اللبنات الأولى لثورة علمية أدت إلى تغيير فهمنا للحياة وكانت إيذانًا ببدء حقبة جديدة لعلوم البيولوجيا الحديثة.

لقـد أدى هـذا الاكتشـاف – تحديـد كيفية انتقـال شـفرتنا الوراثية مـن الأبـاء إلى الأبناء – إلى تغير شـكل العالم في العديـد من المجالات،

(١) سمير عكاشة – فلسفة علم الأحياء – ترجمة عمر ماجد – مراجعة سارة ياقوت – سلسلة مقدمة قصيرة جدا – مؤسسة هنداوي – يناير ٢٠١٧ – ص ٨٣.

لعل أبرزها هذه القفزة الشـاهقة التي شـهدها مجال البحث البيولوجي وفهمنا للأمراض الوراثية وآليات علاجها[١].

❋❋❋

(١) Stephen Bevan – Discovering the 'secret of life' – university of Cambridge – 28th February 2023.

رصد التسلسل الجيني

بدأت جهود رصد التسلسل الجيني عام ١٩٧٧ عندما طُوِّرت طريقتا «تسلسل ماكسام – جيلبرت» و«تسلسل سانجر» للإيفاء بهذا الغرض، وتَشارك والتر جيلبرت وفريدريك سانجر جائزةَ نوبل في الكيمياء عام ١٩٨٠؛ لإسهامهما في تحديد تتابُع قواعد الأحماض النووية، ومع نهاية الثمانينيات أصبحت تقنية «تسلسل سانجر الآلية» قادرةً على رصد نحو ألف قاعدة حمض نووي في اليوم الواحد، ومع التطور المستمر الذي شهدته هذه التقنيات، وعلى الجانب الآخر، التطور الحاصل في تقنيات الحوسبة في ذلك الحين، قفزت إلى أذهان العلماء فكرة إنشاء خريطة مرجعية للجينوم البشري تحتوي على التسلسل الكامل للأحرف (القواعد النووية) المكونة لجينات البشر.

ومع استمرار تلك الجهود العلمية الحثيثة، أُطلِق «مشروع الجينوم البشري» (HGP) عام ١٩٩٠؛ بغية رصد تسلسل ٣ مليارات حرف يتألف منها الجينوم الخاص بالبشر، وقد تضمَّن المشروع أهدافًا أخرى سعت إلى إنشاء خريطة فيزيائية تُسهم في تحديد موقع كلٍّ من هذه التتابُعات – المكونة لكل جين– على الكروموسومات، كما وضع المشروع رصد التسلسلات الجينية الخاصة ببعض حيوانات التجارب المستخدمة في البحوث الطبية هدفًا من أهدافه.

وتعهـد اتحاد المشروع عـام ١٩٩٨ بالالتزام بمعايير دولية – عُرفت باسم مبادئ برمودا – تُعنَى بنشر نتائج المشروع، فقد تعيَّن على المشروع بموجب هذه المعايير:

١ – إتاحـة تسلسـلات القواعد النووية التي يبلـغ طولها أكثر من ألف قاعدة خلال ٢٤ ساعة من رصدها.

٢ – النشر الفوري لنتائج التسلسل الجيني النهائية.

٣ – إتاحة التسلسـل الجيني بأكمله كمشاع مجاني عام يُنتفع به في جهود البحث والتطوير.

ولقد سـاهمت هـذه المعايير الدوليـة، إضافةً إلى تدخـلات الرئيس الأمريكي، بيل كلينتون، ورئيـس الوزراء البريطاني، توني بلير، آنذاك، في غلـق البـاب أمام بعـض المحاولات التـي كانت تهـدف إلى احتكار امتلاك تسلسل الجينوم البشري.

لقـد أفضت المفاوضات التي أُجريت في هذا الشـأن إلى تعاوُنٍ جمع بين شركة سـيليرا جينومِكس و«مشروع الجينوم البشري»، مما أثمر عن خـروج أول مسـودة إلى النور عام ٢٠٠١، وظهـرت نتائج المشروع في ورقتين بحثيتين منفصلتين نُشرت إحداهما في دورية «نيتشر» والأخرى في دورية «ساينس».

وقـد أُعلـن في العام ٢٠٠٣ عن اكتمال المـشروع، كما نُشرت النتائج النهائيـة المدققـة في شـهر أبريل من العـام ذاته في دوريـة نيتشر. غير أن التسلسـل الجينـي المعلن آنذاك لم يكن تسلسـلا كامـلا، إذ بقيت ١٥ ٪

منه غير معروفة، نتيجة عجز تقنيات التسلسل الجيني عن رصد أجزاء الحمض النووي التي تحتوي على قواعد نووية مكررة.

توالت الجهود منذ ذلك الحين لسبر أغوار الجينوم البشري واستكمال أوجه النقص فيه؛ ففي عام ٢٠٠٤، تَوَّج المشروع جهوده بدراسة أكثر دقةٍ في رصد التسلسل الجيني، وبنسبة خطأ وصلت إلى قاعدة واحدة لكل ١٠٠ ألف قاعدة.

استمر العلماء في تعقب هذه المناطق غير المرصودة؛ وفي عام ٢٠١٣، أقروا خريطة مرجعية للجينوم البشري، حملت اسم (Grch38)، باعتبارها الخريطة الأكثر دقةً منذ بدء جهود عمليات الرصد. وقد مثلت المناطق غير المعروفة في هذه الخريطة نسبة ٨ بالمئة.

غير أن الأمر لم يقف عند هذا الحد، إذ أظهرت تقنية رصد التسلسل الجيني التي طورتها شركة «باسيفيك بيوساينسز» قدرةً على رصد تسلسلات ذات أطوال أكبر في كل عملية رصد تقوم بها، واستطاعت هذه التقنية قراءة ما يقرب من ٢٠ ألفٍ من الأزواج القاعدية في المرة الواحدة، وذلك على النقيض من تقنيات التسلسل التقليدية التي تستطيع قراءة بضع مئات فقط في المرة الواحدة، وقد أُدخلت بعض التحسينات على هذه التقنية الجديدة، مما ساعد على الوصول بها إلى دقة رصد بلغت ٩٩,٨٪، وبمتوسط قدرة على القراءة بلغ ١٣,٥ ألف قاعدة نووية في المرة الواحدة.

وبفضل التقنيات المطورة، أخـذ اتحاد «تيلومير-تو-تيلومير» على عاتقـه مهمـة رصد فجـوات الجينوم البـشري التي كانـت عصيةً على التتبُّـع والتجميـع؛ إذ هدف المشروع - كما هو مشـار إليه في اسـمه - رصد التتابع الجيني لكل كروموسـوم بدءًا من طرفه الأول (تيلومير) وانتهاءً بطرفه المقابل (تيلومير). ومؤخرًا، كشف الاتحاد في ٦ ورقات بحثيـة منفصلـة نُشرت في دورية «سـاينس» في أواخر مـارس وأوائل شـهر أبريل ٢٠٢٢، تمكِّنهم من رصد تسلسـل فجـوات الجينوم التي كانت غير معروفة من قبل، كما صححت هذه الدراسـات العديد من الأخطاء التي كانت موجودةً في الخرائط الجينية السـابقة، ومن ثم فإن هذه الدراسـات توفر خريطة مرجعية جديـدة أكثر اكتمالًا وأكثر دقة، وقد أُطلق عليها اسم (T2T-CHM13)[1].

***

(١) محمد شعبان - اكتمال الخريطة المرجعية للجينوم البشري - النسخة العربية من مجلة ساينتفيك أميركان - أبريل ٢٠٢٢.

الجينوم البشري

يقول مات ريدلي في كتابه «الجينوم.. السيرة الذاتية للنوع البشري»، دعنا نتخيل أن الجينوم عبارة عن كتاب تمسكه بين يديك، يضم هذا الكتاب ثلاثة وعشرين فصلًا تسمى الكروموسومات، بحيث يحتوي كل فصل من هذه الفصول على عدة آلاف من القصص الشيقة جدًا وتسمى الجينات، أُلفت كل قصة من فقرات تسمى إكسونات، يقطعها إعلانات يطلق عليها إنترونات.

وتضم كل فقرة من هذه الفقرات عددا من الكلمات تسمى كودونات، كتبت كل كلمة من هذه الكلمات بحروف تسمى القواعد. ويضم هذا الكتاب بليون كلمة، ولو أننا قررنا يومًا ما تلاوة هذا الكتاب على مسامع أي قارئ بمعدل كلمة واحدة في الثانية ولمدة ٨ ساعات يوميًا، فسيستغرق ذلك منا قرنًا كاملاً كي نستطيع الانتهاء منه. فهو كتاب هائل غير مسبوق في طبيعته.

والعجيب أن كل هذا التكوين العظيم يتخذ موضعه في نواة ميكروسكوبية لا ترى بالعين المجردة، داخل خلية صغيرة الحجم جدًا يمكن لها أن تحجز مكانًا على رأس دبوس. ومع ذلك، ليست كل الجينات موجودة في الكروموسومات الثلاثة والعشرين الرئيسية، حيث تعيش قلة منها في جزيئات صغيرة تسمى «الميتوكوندريا».

وفي حين تكتب الكتب بكلمات ذات أطوال مختلفة وفق عدد الحروف التـي تتألـف منها، فإن الجينومـات تتألف كل كلماتها مـن ثلاثة أحرف فقط، وإذا كانت حروف اللغة العربية ٢٨ حرفًا، فإن إجمالي عدد أحرف الجينـوم هي ٤ أحرف فقط، هي اختصـار: A (الأدنين) وG (الجوانين) وT (الثايمين) و C (السيتوزين)، ولكنها بدلا من أن تُكتب في صفحات مسـطحة، تكتب في سلاسـل طويلة من جزيئات السـكر والفوسـفات تسمى الدنا، حيث ترتبط بها القواعد الأربعة كروافد جانبية[١].

يقـول الدكتـور يحيى زكريا جـاد، أسـتاذ الوراثة الجزيئيـة، وعضو اللجنة القومية لمشروع الجينوم البشري في مصر: «إن الجينوم هو كتاب الحياة للكائن الحي، وهو المسـئول في الأسـاس عـن تحديد صفات هذا الكائن، واختلافاته عن الكائنات الأخرى».

ويوضـح «بمعنـى أن الخلية الأولية (البويضـة الملقحة) تحتوي علي الجينـوم (أو الشـفرة الوراثية) الذي يحدد طريقـة نمو هذه الخلية إلى أن تكون إنسـانًا أو زرافة أو سمكة قرش مثلا. هذه الاختلافات الجسيمة بين جينومات الثلاث كائنات هي التي تحدد شكل ووظائف جسم هذا الكائـن وتميزه عن الكائنـات الأخرى. وبالرغم مـن التنوع الكبير بين الكائنات من أبسـطها مثـل البكتيريا إلى أعقدها وهو الإنسـان، إلا أن

(١) مـات ريدلـي – الجينوم .. السـيرة الذاتية للنوع البشـري – ترجمة د. مصطفى إبراهيـم فهمـي – سلسـلة عالم المعرفـة – المجلس الوطنـي للثقافة والفنـون والآداب بالكويت – يونيو ٢٠٠١ – ص ١١.

تكويـن الجينوم مبني على هذه القواعد الأربع فقط، وتختلف جينومات الكائنات المختلفة فقط في تسلسل هذه الحروف الأربعة».

ويضيـف: «معرفـة الخريطـة الجينيـة للكائـن هـي ببسـاطة معرفة التسلسـل الكامل لجينوم هذا الكائن، والأهم معرفة مواقع الاختلاف بينـه وبين تسلسـل جينومـات الكائنـات الأخرى من ناحيـة (كالفرق بـين جينومي الكلب والبقـرة مثلا) ومواقع الاختـلاف بين جينومات السـلالات المختلفـة لهـذا الكائـن (كالفرق بـين جينومات سـلالات الكلاب: السلوقي والهاسكي واللولو مثلا)»[1].

ولكننـا أمام كتـاب عجيب، ليـس كأي كتاب آخر، كتـاب يمتلك مهارات متفردة، إذ يسـتطيع تصوير نسـخة لنفسـه أو مـا يعرف علميًا بعملية (النسـخ)، كما يستطيع قراءة نفسه في عملية تعرف علميًا بعملية (الترجمة). ويمكن لهذا الدنا أن ينسـخ نفسـه بعدد لا نهائي من المرات، وهو ما يجعله يحتفظ بالمعلومات نفسـها. أما الترجمة فعملية أكثر تعقيدًا وتنتج مركبًا جديدًا يطلق عليه جزيء الرنا المرسـال والذي يقوم باتمام مجموعـة من العمليات المتتالية داخل الخليـة لإنتاج الأحماض الأمينية، اللبنة الأساسية للبروتينات.

وتعـد البروتينـات جينات مترجمة تسـهم في صناعـة أي شيء داخل الجسم البشري، ابتداءً من الشـعر وحتى الهرمونات، فتفاعلات الجسم

(١) حبيبـة إيهاب – د. يحيى زكريا: الأصـل المصري لم ينقرض وجينات الفراعنة والمصريين الآن واحدة – مجلة إيجبتوس – 31,2024 July.

الكيميائيـة كافة تحفز حدوثهـا بروتينات يطلق عليها الإنزيمات، كما أنها تتـولى أدوارًا تتعلق بإنتـاج جزيئات الرنا والدنا نفسـها وإعادة تجميعها ونسـخها وترجمتهـا وإصـلاح الأخطـاء التـي تقـع فيهـا وتشـغيلها أو إيقاف تشغيلها.

عندما تنسـخ الجينات نفسـها، هناك احتمالات لوقـوع أخطاء، فقد يسـقط أحد الحروف (القواعد) أو قد يدخل حرف خطأ إلى التسلسـل الجينـي، وقـد تتكـرر جمـل أو فقـرات بأكملهـا، أو قـد تحـذف إحدى الفقـرات أو يقلـب أحد أجزائها، وهـو ما يعرف بالطفـرات. والكثير مـن الطفـرات لا هي ضـارة ولا هي مفيـدة، إلا أنـه إذا وقعت الطفرة في الموضـع الخطـأ قد يكون هـذا ممرضًا أو مميتًا كما هـو الحال فيما يتعلق بالاضطرابات الوراثية[1].

***

(١) مـات ريدلـي – الجينوم .. السـيرة الذاتية للنوع البشـري – ترجمة د. مصطفى إبراهيـم فهمـي – سلسـلة عالم المعرفـة – المجلس الوطنـي للثقافة والفنـون والآداب بالكويت – يونيو ٢٠٠١ – ص ١١.

الباب الثاني

خريطة الأصول الجينية للمصريين

تميزت مصر، منذ القدم، بموقع جغرافي فريد؛ إذ تقع عند ملتقى قارات العالم القديم. وبسبب هذا الموقع الاستراتيجي ومواردها الطبيعية الغنية، كان للبلاد تفاعلات مكثفة مع مناطق مهمة في إفريقيا وآسيا وأوروبا لأسباب مختلفة، تتراوح من التجارة الدولية إلى الغزو الخارجي والحكم الأجنبي. فمنذ الألفية الأولى قبل الميلاد، شهدت مصر عددًا متزايدًا من الأجانب الذين يعيشون ويعملون داخل حدودها، وتعرضت لسلسلة شبه مستمرة من الهيمنة الأجنبية من قبل الليبيين والآشوريين والكوشيين (أهل النوبة) والفرس واليونانيين والرومان والعرب والأتراك والفرنسيين والبريطانيين. لقد أدت حركة الأشخاص والبضائع والأفكار عبر تاريخ مصر الطويل إلى ظهور تبادل وتشابك ثقافي وجيني معقد.

كما عزز التاريخ السياسي المعقد للإمبراطورية المصرية القديمة اعتقاد العلماء بأن الأجانب ربما ساهموا جينيًا في تكوين الحمض النووي للسكان المحليين نتيجة كثرة الاختلاط عبر العصور، وبأن مصر توفر بيئة متميزة لدراسة علم الوراثة السكانية بسبب تاريخها السكاني الطويل والمعقد[1].

(١) Samia A. Temtamy, Mona S. Aglan, and Nagwa A. Meguid, Genetic Disorders in Egypt, Ahmed S. Teebi, Genetic Disorders Among Arab Populations, Editor: Second Edition, Chapter 8, Springer, 2010.

وحتى وقت قريب، كانت دراسة تاريخ سكان مصر تعتمد إلى حد كبير على المصادر التاريخية والأثرية والاستدلالات المستمدة من التنوع الجيني لدى المصريين الحاليين. ولكن النتائج التي توصلت إليها الدراسات الجينية الحديثة ارتكزت على مجموعة من الأدوات التكنولوجية المتطورة التي ساعدت في وضع افتراضات حاسمة حول التركيبة السكانية للمصريين. إذ يقدم لنا تحليل الحمض النووي القديم حلولا ومعلومات جديدة لسبر الألغاز التاريخية لأصول السكان في هذا البلد، وربما تكون بمثابة تصحيح مهم أو مكمل للاستدلالات المستمدة من المراجع التاريخية والأثرية القديمة والحديثة.

يقول الدكتور يحيى زكريا جاد، من المعروف تاريخيًا أن مصر كانت عاصمة العالم القديم، وقبلة الحضارة فيه، وقد جاءت إليها مجموعات بشرية كثيرة بغرض اللجوء والأمن أو التعلم أو حتى الغزو طمعًا في خيراتها. وهو ما نتج عنه امتزاج روافد جينية بالمجموع الجيني للمصريين على مدار التاريخ، مما جعلها بوتقة انصهار لشعوب العالم القديم (كما يحدث مع أمريكا حاليًا في العصر الحديث). ويستدل على ذلك من بعض الدراسات الجينية المحدودة التي نشرت عن المصريين المحدثين والتي توضح مقارنة بالاختلافات الجينية الموجودة بين عدد من شعوب العالم (٦٥ شعب/ مجموعة عرقية)، أن مصر تقع في المنتصف تمامًا وكأنها ممثلة للبشرية الحديثة، حيث تم امتزاج الشعب

المصري مع كل شـعوب العالم القديم تقريبًا فيما عدا شعوب شرق آسيا لبعدهم الجغرافي[1].

***

(١) حبيبـة إيهاب – د. يحيى زكريا: الأصـل المصري لم ينقرض وجينات الفراعنة والمصريين الآن واحدة – مجلة إيجبتوس – ٣١ يوليو ٢٠٢٤.

إعادة كتابة التاريخ

وحتى وقت قريب لم تكن مسألة بحث الأصول الجينية للمصريين ممكنة. إذ قوبلت جهود الحفاظ على الحمض النووي في المومياوات المصرية بشكوك عامة: بسبب المناخ المصري الحار، ومستويات الرطوبة المرتفعة في العديد من المقابر، وبعض المواد الكيميائية المستخدمة في تقنيات التحنيط، فكلها عوامل تسهم في تدهور حالة الحمض النووي، ويُعتقد أنها تجعل بقاء الحمض النووي في المومياوات المصرية، على المدى الطويل، أمرا غير محتمل. مما جعل العلماء عاجزين لعشرات السنين عن تحليل الحمض النووي لتلك العينات، إلى أن اكتشفوا أنه بالرغم من عدم احتواء الأنسجة الرخوة للمومياوات على أي حمض نووي تقريبًا، فإن بقايا الأسنان والعظام تعج بالمواد الوراثية.

وبالفعل، تمكَّن فريق بحثي، في عام ٢٠١٠، من استخراج الحمض النووي من عظام مومياوات مصرية. يقول ألبرت زينك، عالم الأنثروبولوجيا البيولوجية في معهد أبحاث يوراك لدراسات المومياوات في بولزانو بإيطاليا، وأحد مؤلفي الدراسة، إن هذا الكشف برهن على قدرتنا على إمكانية استخلاص الحمض النووي المحفوظ داخل المومياوات المحنطة.

استخدمت الدراسة تحليل تفاعل البوليميراز المتسلسل (PCR)، والذي ساعد على تضخيم أجزاء صغيرة من الحمض النووي

الريبـوزي (RNA)، وبالتالي قراءة تسلسـل الحمض النـووي. وتمكن التحليـل بالفعل من اسـتخراج بقايـا الحمض النووي مـن المومياوات بكفاءة، لكن الباحثين عجزوا، في النهاية، عن التفريق بشكل دقيق بين الحمض النووي القديم والأحماض النووية الحديثة الناجمة عن اختلاط تلك العينات مع الملوثات الحديثة.

ومنذ سـبعينيات القرن الماضي، شـاع اعتقاد بـأن المصريين القدامى أفارقـة من جنوب الصحـراء الكبرى، قبل أن يأتي عـام ٢٠١٧ ليمنح العلـماء الفرصـة مجـددًا لدراسـة الحمض النـووي للمـصري القديم، وحسـم الجـدل الدائـر حول أصـول المصريين، وإعـادة كتابـة التاريخ المصري باستخدام البيانات الجينية.

وكان فريـق دولي مـن العلماء، بقيـادة باحثين من جامعـة توبنغن ومعهـد ماكس بلانك لعلـوم التاريخ البشري في ألمانيـا، قد نجحوا، في اسـتعادة وتحليـل الحمـض النووي مـن المومياـوات المصرية التي يعـود تاريخها إلى ما بـين ١٤٠٠ قبل الميلاد إلى حـوالي ٤٠٠ عام بعد الميـلاد تقريبًا. وأظهـرت تحليلات جينومات المومياـوات المصريّة في الدراسة المنشـورة في دورية «نيتشر كومينيكيشنز»، ٣٠ مايو ٢٠١٧، أن المصريين المعاصرين يشـتركون في أصول أكثر مع الأفارقة جنوب الصحـراء الكبرى مقارنة بالمصريين القدماء، في حين وجدت النتائج أن المصريـين القدمـاء أكثـر ارتباطًـا بالشـعوب القديمـة في منطقـة الشرق الأدنى.

استخدم يوهانس كراوس، عالم الوراثة في معهد ماكس بلانك لعلوم تاريخ البشرية في ألمانيا، وفريقه البحثي، أساليب جديدة لقراءة امتدادات الحمض النووي، وتمكن من خلالها من فصل التلوث الحديث عن العينات المستهدفة موضوع البحث.

كان ذلك يعني فصل أول عينة نقية نسبيًا من الحمض النووي القديم، وقراءة معلوماتها الجينية لأول مرة في تاريخ الدراسات التي أُجريت على المومياوات المصرية. يقول كراوس في تصريحات لشبكة «سي إن إن» الإخبارية: «عندما تلمس عظمة ما، فمن المحتمل أن تترك يديك على العظم حمضًا نوويًا أكثر مما بداخله هو»، ويضيف أن ذلك هو ما يعنيه عندمَا يتحدث عن التلوث الذي يصيب عينات الحمض النووي القديم. بالنسبة إلى الباحثين كانت تلك مشكلة كبيرة عجزوا عن حلها طويلا، حتى بات بإمكانهم إظهار ما إذا كان الحمض النووي قديمًا أم حديثًا من خلال خصائصه الكيميائية، وبالتالي أصبحت نتائج العينات موضوع البحث أكثر موثوقية[1].

وتساءل كراوس، هل ينحدر المصريون المعاصرون مباشرة من نسل المصريين القدماء؟ وهل غير الغزاة الأجانب التركيبة الوراثية؟ وهل أصبح المصريون أكثر أوروبية بعد أن غزا الإسكندر الأكبر مصر[2]؟.

(١) نهاد ذكي – الجينات تكشف السر.. هل حقا كان الفراعنة ذوي بشرة سوداء؟ – موقع قناة الجزيرة على الإنترنت – ميدان – ١٨/ ٤/ ٢٠٢٣.

(٢) إنجي مجدي – جينوم المصريين والفراعنة أكذوبة أم حقيقة علمية؟ – إندبندنت عربية – الرئيسية – سياسة – تقارير – ٢١ مايو ٢٠٢٣.

فبفضـل هذا التطور التقني الكبـير، تمكن هذا الفريق البحثي للمرة الأولى مـن تكوين نظرة شـاملة عـن الطبيعة الجينية للمـصري القديم، ويحكـي كراوس كيف نجح وفريقه في اسـتخراج ١٦٦ عينة من عظام رأس ١٥١ مومياء مصرية تنتمي إلى منطقة «أبو صير الملق»، وهي قرية تابعة لمحافظة بني سويف وتحتوي على مجموعة من المقابر التي تعود إلى عصـور ما قبـل الأسرات وعصر الدولة القديمة وبعـض مقابر الدولة الحديثة؛ إذ كانت تلك المنطقة مكرسة لعبادة الإله أوزوريس، إله الموتى عند المصريين القدماء، مما جعلها من أشهر أماكن الدفن لعدة قرون.

كانـت رؤوس المومياوات قـد أزيلت بالفعل عن الأجسـاد مطلع القـرن العشريـن وجرى تقسـيمها حينها إلى مجموعتـين، الأولى كانت محفوظـة بجامعة توبنغـن الألمانية، والثانية وُضعـت في متحف برلين؛ ومن هناك حصل العلماء على عيناتهم. بعدها قام العلماء بتأريخ رؤوس المومياوات بالكربون المشـع، ووجدوا أن تاريخها يمتد إلى ١٣٠٠ عام من عمر الحضارة المصرية، ما يعني أن تلك المومياوات كانت شـاهدة عـلى التاريخ المصري القديم خلال العديـد من الغزوات الأجنبية، بل وشهدت اندماج المصريين مع الإمبراطوريتين اليونانية ثم الرومانية.

كانـت أقدم المومياوات عمرًا تعود إلى عصر الدولة الحديثة، تحديدًا عـام ١٣٨٨ قبل الميـلاد عندما كانت مصر في أوج قوتهـا ومجدها. بينما أصغرها ترجع إلى سـنة ٤٢٦ ميلادية، عندما كانت البلاد تحت الحكم الرومـاني. أخذ الباحثون هـذه العينات إلى مختـبر في ألمانيا، حيث بدأوا

بتعقيم الغرفة ثم وضعوا العينات تحت الأشعة فوق البنفسجية لمدة ساعة لتعقيمها. ومن هناك تمكّنوا من إجراء تسلسل الحمض النووي لـ٩٠ مومياء مصرية[١].

استخرج العلماء الحمض النووي للمومياوات من المادة الوراثية المحفوظة داخل الميتوكوندريا. كانت الأزمة التي واجهت فريق البحث حينها أن الميتوكوندريا تحمل الحمض النووي الذي ينتقل من الأم إلى الطفل فقط، مع تجاهل الحمض النووي للأب تمامًا، وبالتالي كانوا عاجزين عن استخراج الجينوم النووي الكامل لكلا الوالدين، إذ لم يستطيعوا استخراج عيناته إلا من ثلاث مومياوات فقط، كلٌّ منها كان يؤرخ لفترة زمنية مختلفة.

قارن كراوس وفريقه بين الحمض النووي الذي استخرجوه من الميتوكوندريا بالإضافة إلى الجينوم النووي الكامل للمومياوات الثلاثة، مع تسلسل الجينوم البشري لسكان أفريقيا والشرق الأدنى القديم والحديث، وجاءت النتائج مفاجئة، إذ اكتشف العلماء أن الجينوم البشري للمصريين القدماء يتوافق مع الحمض النووي لسكان الشرق الأدنى القديم والحديث، وبالأخص منطقة بلاد الشام، ودول حوض البحر المتوسط، من سوريا والعراق ولبنان والأردن وفلسطين.

علاوة على ذلك، كشفت الدراسة أن جينات المومياوات ظلت

(١) نهاد ذكي – الجينات تكشف السر.. هل حقا كان الفراعنة ذوي بشرة سوداء؟ – موقع قناة الجزيرة على الإنترنت – ميدان – ١٨/ ٤/ ٢٠٢٣.

متسقة مع بعضها بشكلٍ ملحوظ حتى بعد الغزوات الكبرى للإمبراطوريات، أي إنها تغيّرت فقط بنسبة صغيرة.

غطت هذه العينات فترة حكم الإسكندر الأكبر، وحقبة البطالمة، وجزءًا من الحكم الروماني لمصر، لكن العوامل الوراثية لمجتمع «أبو صير الملق» ظلت كما هي بلا تحولات كبيرة، مما يعني أن السكان ظلوا لقرون غير متأثرين نسبيًا بالغزو الأجنبي، الأمر الذي جعل الباحثين يتكهنون بأنه ربما كانت هناك قواعد اجتماعية صارمة أو موانع قانونية عرفها المصري القديم ومنعته من الزواج أو الاختلاط بالأجانب، مما لعب دورًا في هذا الركود الجيني.

أظهرت الدراسة أن الجينوم البشري الخاص بالمصريين المعاصرين يتشارك في الجينات مع سكان أفريقيا الوسطى بنسبة تصل إلى ٨٪، وهي نسبة أكبر بكثير مما تشاركه أسلافهم من القدماء[١].

ويوضح ستيفان شيفيلز، قائد المجموعة في معهد ماكس بلانك لعلوم التاريخ البشري في جينا: «يشير هذا إلى أن الزيادة في تدفق الجينات الأفريقية جنوب الصحراء الكبرى إلى مصر حدثت خلال الـ ١٥٠٠ عام الماضية».

ربما تكون الأسباب المحتملة هي تحسن القدرة على الحركة أسفل نهر النيل، وزيادة التجارة لمسافات طويلة بين أفريقيا جنوب الصحراء

(١) نهاد ذكي – الجينات تكشف السر.. هل حقا كان الفراعنة ذوي بشرة سوداء؟ – موقع قناة الجزيرة على الإنترنت – ميدان – ١٨/ ٤/ ٢٠٢٣.

الكـبرى ومصر، وتجـارة الرقيق عبر الصحراء الكـبرى التي بدأت منذ حوالي ١٣٠٠ عام[١].

وتبرهن نتائج الدراسـة على أن المومياوات المصرية يمكن أن تكون مصدرًا موثوقًا للحمض النووي القديم، ويمكن أن تسهم بشكل كبير في فهم أكثر دقة لتاريخ السكان في مصر، وأن البيانات الجديدة التي تم الحصول عليها باسـتخدام أحدث أساليب التسلسـل عالية الإنتاجية، قادرة على التغلب على الإشـكاليات المنهجية والتلوث المحيطة بطريقة PCR، ويمكنهـا أن تسـاعد في تسـوية الجدل الدائر حـول الحفاظ على الحمض النووي المصري القديم[٢].

إنـه المسـتحيل إذًا الـذي أصبـح ممكنًـا بفضـل المنجـزات التقنيـة والتكنولوجيـة الحديثـة، التـي تتربـع عـلى عرشـها دراسـات الجينـوم المصري القديم، حيث أمكن بالتقنيات الحديثة فحص الحمض النووي من داخل المومياوات المصرية.

ووفق الدكتور زكريا جاد «يسـاعدنا فهم تسلسـل الحمض النووي عـلى تحديد مدى الترابـط الجيني، وبالتالي تحديد صلة النسـب والقرابة

(١) The first genome data from ancient Egyptian mummies – Max Planck Society.

(٢) Wolfgang Haak, Stephan Schiffels & Johannes Krause et al– Ancient Egyptian mummy genomes suggest an increase of Sub–Saharan African ancestry in post–Roman periods – nature communications – 30 May 2017.

الأسرية، وتحديد الأمراض التي أصابت القدماء خلال حياتهم».

ويستطرد بقوله إن فهم تركيبات الجينوم هو بمثابة حجر الزاوية لإحداث نقلة مهمة في علم الآثار القائم على الأدلة العلمية. نظرا لدوره المهم في سد الثغرات المعرفية في علوم الأنثروبولوجيا وعلم الآثار والتاريخ، فضلاً عن تقديم إسهامات علمية لفهم الحالة الصحية للمصريين القدماء، والأمراض والكائنات المسببة لها. إلا أن الأمر لا يخلو من التحديات كما يوضح «ما تزال ندرة البيانات المنشورة عن الجينوم في المصريين القدماء تمثل حاجزًا أمام الاستغلال الأمثل للتقنيات التحليلية المتقدمة، وهو أمر يسترعي اهتمام مؤسسات البحث العلمي لدينا».

وحاليا يعكف الدكتور جاد وفريقه البحثي على تطبيق التقنيات المتطورة التي تستهدف إنشاء قاعدة بيانات لجينوم المصريين القدماء، بما يوفر مرجعية لمضاهاة التسلسلات الجينية المستخلصة من المومياوات، ويقدم حلاً لتحليل بقايا الجينوم المتأكلة نتيجة ظروف وأساليب التحنيط المختلفة[1].

***

(١) عبير فؤاد أحمد – «الجينوم المحنط» يكشف أسرار ٧ آلاف عام لمصر القديمة – صحيفة الغد الأردنية – ٠١ تشرين الثاني ٢٠٢١.

مزاعم غير علمية

وبرغم انتشار مزاعم بعض المنتمين إلى «حركة المركزية الأفريقية» بأن المصريين القدماء كانوا أفارقة توالت عليهم الغزوات الأجنبية من الإغريق والرومان والعرب وغيرت من ديناميكية السكان؛ تأتي الدراسات الجينية الأخيرة لتثبت عكس ذلك. إذ تقدم التطورات الحديثة في دراسة الحمض النووي القديم فرصة مثيرة لاختبار الفهم الحالي للتاريخ المصري باستخدام البيانات الوراثية القديمة.

وتمكن فريق دراسة عام ٢٠١٧، من استخدام البيانات التي تم جمعها لاختبار الفرضيات السابقة المستمدة من البيانات الأثرية والتاريخية، ومن دراسات الحمض النووي الحديث. وهو ما يعلق عليه ألكسندر بيلتزر، أحد المؤلفين الرئيسيين للدراسة من جامعة توبنغن: «على وجه الخصوص، كنا مهتمين بالنظر في التغيرات في التركيب الجيني لسكان أبو صير الملق القدماء».

وتشرح فيرينا شونيمان، قائدة المجموعة في جامعة توبنغن وأحد المؤلفين الرئيسيين لهذه الدراسة «أراد الفريق تحديد ما إذا كانت المجموعات السكانية القديمة التي تم فحصها قد تأثرت على المستوى الجيني بالغزو والسيطرة الأجنبية خلال الفترة الزمنية قيد الدراسة، ومقارنة هذه المجموعات السكانية بالسكان المصريين المعاصرين المقارنين».

وتضيف: «أردنا اختبار ما إذا كان غزو الإسكندر الأكبر والقوى الأجنبية الأخرى قد ترك بصمة وراثية على السكان المصريين القدماء»[1].

ومع ذلك، فقد أثار علماء غير مشاركين بالدراسة شكوكًا حول ما إذا كانت البيانات الجينية المأخوذة من المومياوات يمكن الاعتماد عليها، حتى لو نجحت عمليات استعادتها. فهناك بالطبع احتمالية ألا تكون تلك العينات ممثلة لمصر القديمة كلها، إذ جاءت جميع البيانات من موقع واحد في مصر الوسطى، وقد يختلف التركيب الجيني للسكان كلما اتجهنا نحو المناطق الداخلية الأقرب للجنوب الأفريقي؛ وهو أمر سيعمل العلماء مستقبلا على الكشف عنه.

من جانبه، يشككك عالم المصريات ووزير الآثار الأسبق، الدكتور زاهي حواس، في دقة هذه النتائج، قائلاً في تصريحات لصحيفة الشروق المصرية، بأن الادعاء بأن الأصول الجينية لهذه المومياوات تعود إلى منطقة الهلال الخصيب – العراق، وسوريا، وتركيا، ولبنان، وفلسطين – «ليس دقيقا»، مرجحًا أن تكون العينات المأخوذة من المومياوات الموجودة لديهم بالفعل غير دقيقة نتيجة تلوثيها، خاصة أنها تفاعلت مع عوامل خارجية، وأن هناك الآلاف من المومياوات المصرية بالخارج.

وتقول الدكتورة سحر سليم، خبيرة أشعة الآثار وفحص المومياوات، وأستاذة الأشعة بكلية طب جامعة القاهرة، في تصريحات

(١) مصدر سابق.

لصحيفة الشروق، إن الدراسات الجينية للمومياوات المصرية القديمة تُعد أمرًا «نادرًا»، نتيجة التلوث المتوقع للعينات وحتمية اختلاطها بمواد جينية أخرى، مما أثار شكوك العلماء حول نتائج دراسة ٢٠١٧، وما إذا كانت البيانات الجينية الخاصة بالحمض النووي والمستخلصة من المومياوات ستكون موثوقًا بها أم لا؟

ووصفت سليم نتائج الدراسة بأنها محدودة القيمة، لأنها أجريت على موقع واحد ولم تمتد إلى بقاع أخرى من مصر، كما أنها أجريت على عدد محدود لا يتجاوز ١٥٥ عينة، كما تمت المقارنة بعدد محدود جدًا من المصريين المعاصرين لم يتجاوز الـ ١٠٠ شخص، مشددة على أنه لا يمكن حصر أصول مصر الوراثية في عينة محدودة كهذه، ولا يمكن تعميم مثل هذه النتائج على بلد كبير في المساحة والسكان والتاريخ، ومؤكدة على أن ذلك النهج ليس نهجًا علميًا، وغير دقيق، مشيرة إلى وجود دراسات تجري حاليًا في مصر عن الجينوم المصري للرد على كل ما يثار في هذا الشأن[1].

ومن جانبه، قال الدكتور سامح سعد علي، عضو اللجنة القومية العلمية لمشروع الجينوم المصري، إن أحد أهم الأجنحة لمشروع «الجينوم المصري» هو العمل على فك التسلسل الجيني للمومياوات المصرية،

(١) إسلام عبد المعبود - زاهي حواس لـ «الشروق»: التشكيك في مصرية مومياوات أبو صير كلام فارغ - صحيفة الشروق المصرية - الصفحة الرئيسية - ألوان الحياة - تاريخ - ٢٦ مارس ٢٠٢٤.

مشـيراً إلى أن المشروع قد يتخطى دراسـة ٢٠٠ مومياء لمعرفة التسلسل الجينـي وحـل ألغازهم ومعرفـة أسرارهم. وأكد سـعد، خلال حواره مـع برنامج «حديث القاهرة»، عبر شاشـة قناة «القاهـرة والناس»، أن المصريين الحاليين لهم الخريطة الجينية نفسها للمصريين القدماء.

وعن الجدل الدائر بشأن أصل المصريين القدماء، وهل هو إفريقي أو شيء آخـر غـير ذلـك؟ قـال إن نسـبة التمثيـل الجينـي مـن العرق الإفريقـي في الجينوم المصري لقدماء المصريين لا يتخطى ٤٪، مشـيرًا إلى أن هذه النسبة زادت مع الجيل الحالي إلى ٨٪.

وبين أن ٧٠٪ من التمثيل الجيني في الجينوم المصري كان من شـمال إفريقيـا، والشرق الأوسـط، والأناضول، كما أنه ثبت أن هناك تشـارك جينـي بين المسـلمين والأقباط. لافتًا إلى أن البشريـة بأكملها بدأت من إفريقيا، فهي أصل البشر[1].

ومن جانبه، شدد جاد، على أنه برغم العدد المحدود من الدراسات الجينيـة التي أجريـت على المصريين الحاليين، فقد ظهر أن هناك تجانسًـا بـين المجموع الجيني للمصريـين القدماء والحاليين. أما بالنسـبة للزعم الـكاذب بانقراض الأصل المصري، فإنه لا يَصـُدق إلا إذا ثبت تاريخيًا أنـه تمت عملية إحلال كامل لشـعب مـكان المصريـين الموجودين على

(١) خالد حسـام الدين – عضو مشـروع الجينوم يكشـف أصل المصريين القدماء: العرق الإفريقي لا يتخطى ٤٪ – صحيفة الشـروق المصرية – الرئيسية – ألوان الحياة – تاريخ – ١١ مايو ٢٠٢٣.

أرضهـم، كما حدث مثلا مع الهنود الحمر أو لبعض الشـعوب الأصلية لأمريكا اللاتينية، وهذا لم يحدث إطلاقًا.

وكان الجـدل حـول أصـول المصريـين القدماء قـد تجـدد في الآونة الأخيرة بعدما عرضت شبكة «نتفليكس» الترفيهية على منصتها إعلانًا ترويجيًا لفيلم وثائقي يؤرخ لحياة «كليوباترا»، وكانت المفاجأة أن الفيلم صوَّر الملكة المصرية ذات الأصول اليونانية ببشرة سوداء، وكذلك جاء المصريون في الفيلم ببشرة سـوداء، ما أشعل جدالاً واسعًا حول الأمر، لم يقتصر على مصر بل امتد إلى دول ومناطق أخرى من العالم.

اتهـم البعض منصـة نتفليكـس بتزوير التاريـخ دعمًا لحركـة «المركزية الأفريقية» (Afrocentrism)، وخرجت صحف يونانية تدعي أن المنصة «نسـيت أن كليوباتـرا يونانيـة»، بينـما رأى آخـرون أن بطلـة الفيلم تشـبه المصريين، خاصة أهل الصعيد المصري الذين يتمركزون جنوب البلاد.

ربـما انطلقـت الأيديولوجيـة التي تقـوم عليها هـذه النظرية من الصراع أو الكراهية للمسـتعمر الأبيض. وهو مـا يعلق عليه إيهاب عمـر، الباحث السـياسي لـدى المركز المـصري للفكر والدراسـات الاستراتيجية، بقوله «إن المركزية الأفريقية أو الفاشية السوداء، وفق وصفه، تزعم أن الغرب يُخفي أسرارًا علمية حول الأصول الأفريقية للحضـارة المصرية من أجـل إخفاء تفوق الرجل الأفريقي الأسـود على الرجل الأوروبي الأبيض».

ويضيف أن هذه النظرية تقوم على نسـبة كل علوم العالم إلى الشعب

الأفريقي الذي عاش واستوطن مصر بدلاً من شعبها البدائي الهمجي، وفق وصفهم، وأن هذا الشعب الأفريقي هو صاحب الحضارة المصرية القديمـة، إلى أن وقعـت أحـداث الغزو اليوناني والرومـاني والعربي مما جعل الشعب الأفريقي - المصري الأصلي - يهرب من مصر إلى أفريقيا وبقيـة قارات العالم، لذا فإن الشـعب الموجود في مصر اليوم هو مجموع أبناء أولئك المستعمرين لمصر(١).

ووفـق مقال بحثي نشرته جامعة بنسـلفانيا للبروفيسـورة آن ماسي روث، أسـتاذة علـم المصريـات والتـي عملـت بعـدد مـن الجامعـات الأميركيـة، أبرزها جامعة هوارد في واشـنطن، والمختصة بالدراسـات الأفريقيـة، فـإن «علم المصريـات الأفرو مركزيـة»، كما يـمارس اليوم، وراءه مؤلفات علمية دولية.

وتحكي آن ماسي روث، أنه في أواخر عام ١٩٩٣، كانت قد حصلت عـلى تعيين مؤقـت في هيئة التدريـس بجامعة هوارد وبـدأت في تدريس موضوعـات علم المصريـات لفصول كانت معظمهـا تقريبًا أمريكية من أصـل أفريقـي. وتتابع: نتيجـة لذلك، كنـت أتعامل مع قضايـا المركزية الأفريقيـة بشـكل منتظـم، وأنفقـت قـدرًا كبيرًا مـن الوقـت والطاقة في التفكـير والتحـدث عنهـا. ومنذ تعييني، سـألني العديد مـن زملائي في

(١) إنجـي مجـدي - من الــ «أفروسـتريك» إلـى نفرتيتـي... الشـمال والجنوب يلاحقان الحضارة المصرية - إندبندنت عربية - الرئيسـية » تحقيقات ومطولات - ٢٥ ديسمبر ٢٠٢٢ .

علـم المصريـات في جامعـات أخـرى عـن المشـاعر الأفريقيـة في هوارد واسـتراتيجياتي لتدريـس علـم المصريـات التقليـدي للطـلاب الذيـن يعتنقـون المركزيـة الأفريقيـة. لقد أظهـرت لي لهجة هذه الاستفسـارات الفضـول والانزعـاج الذي يشـعر به علـماء المصريـات الأمريكيون تجاه المركزية الأفريقية.

وتضيف: عندما أتيت إلى هوارد، اندهشت من كمية علم المصريات التي تم تدريسها بالفعل، في دورات تتراوح من الدراما إلى الرياضيات إلى الفلسـفة. وتستمر الحركة في النمو من حيث الأهمية والتأثير، ومهما كان رأي المرء في محتواها، فإنها تحظى بدرجة متزايدة من القبول الشعبي من قبل مجموعة واسعة من الناس، جمهور كبير.

وتشـدد عـلى أن هـذا النوع مـن علم المصريـات لا علاقة لـه بعلم المصريات الذي نمارسـه نحن علماء المصريـات المحترفون، والعديد منا يعتـبر توغلاته في مجالنـا بمثابة إزعاج. ونحن نراهـا فقط عندما يطرح مناصروهـا أسـئلة عدوانية تبدو غـير ذات صلة في الفصول الدراسـية والمحـاضرات العامة، أو يطلقون ادعاءات مبالـغ فيها حول إنجازات المصريين القدماء مثل تسـخير الكهرباء وفتح أجـزاء كبيرة من جنوب أوروبـا، مستشـهدين بمؤلفين مشـكوك في مصداقيتهـم ومؤلفين عفا عليهم الزمن، وفق وصفها.

وبحسب المقال المنشور على الإنترنت، في ٢٦ يناير عام ١٩٩٥، فإن الحركة التي تتخذ شكل حركة سياسية وتعليمية تهدف إلى زيادة احترام

الـذات والثقة لـدى الأميركيين الأفارقة من خلال الكشـف والترويج لإنجـازات الحضـارات الأفريقيـة. وعـلى هـذا النحو يتـم الترويج لها في الكتـب العامة والكتب المدرسـية وحتـى الملصقـات التعليمية التي ترعاهـا مؤسسـات تجارية كـبرى، ويبدو أنهـا حققت نجاحًـا كبيرًا في أهدافهـا التعليميـة، إذ يتـم تدريسـها للطلاب مـن المدرسـة الابتدائية وحتى المستوى الجامعي في جميع أنحاء أميركا.

وترفض آن ماسي روث، التعامل بعداء مع أتباع هذه الحركة، حيث تـرى أنه يجـب تفعيل الحوار معهـم وتدريب الباحثـين الأفرومركزيين عـلى الأسـاليب العلمية لدراسـة علم المصريات مما يجعلهـم قادرين في المسـتقبل على تصحيح مفاهيمهم المغلوطة. ويجب على معلمي النظرية الأفريقية أن يشـجعوا الطلاب في المدارس والجامعات على التحقق من الأدلة وصقل معرفتهم بمصر والحضارات الأفريقية الأخرى.

وتعلـق عـلى الادعاء بـأن المصريين القدمـاء كانوا من السـود قائلة إننـي «مثل معظمنا، لم يخطـر ببالي قَط أن المصريين القدماء كانوا من أي لـون عـلى وجه الخصـوص. لا يبـدو أن أيًا من الأسـود أو الأبيض فئة مناسبة، لقد كانوا ببساطة مصريين. فبالرغم من تدفق العرب إلى مصر، أو القوقازيـين في عهـد المماليـك، أو الجنود الأتـراك والفرنسـيين أثناء الفـترة العثمانية، إلا أن حجم السـكان المصريين كان أكـبر كثيرا مقابل هـذه الموجات الصغيرة نسـبيًا من المهاجرين الشـماليين، وبالإضافة إلى ذلـك فقد كانت هناك هجرة مسـتمرة وترحيل قـسري من حين لآخر

لكل من سكان الشمال والجنوب إلى مصر طوال الفترة الفرعونية، لذا أشك في أن سكان الحضارة الحديثة أغمق أو أفتح بكثير، أو أكثر أو أقل «إفريقية» من نظرائهم القدامى.

وتتابع: لقد واجهت حججًا مفادها أن المصريين القدماء كانوا «أكثر سوادًا» من نظرائهم المعاصرين، ولكن تجدر الإشارة إلى أننا لا نعرف حقًا الإجابة عن هذا السؤال. ولا بد من إجراء المزيد من الأبحاث حول الرفات البشرية.

وتستكمل حديثها إنه لا شيء يمكن أن يسمح للعالم بتصنيف الإنسان إلى فئة أو أخرى، خارج التعريفات الاجتماعية للثقافة التي يكون العالم مشاركا فيها. وفي حين أن علماء الأنثروبولوجيا يصفون الناس في بَعض الأحيان وفق جنس معين، فإن هذا ليس نتيجة لتطبيق معايير موضوعية تعتمد على تمييزات بيولوجية واضحة، ولكنه بدلاً من ذلك مجرد نوع من الاختزال. وحتى الدراسات المقارنة يمكن أن تكون متحيزة بسبب الافتراضات التي تقوم عليها[1].

وهو ما شدد عليه جاد، فمن الطبيعي أن يشبه بعض المصريين الحاليين المصريين القدماء سواء في الملامح أو في الجينات، وهو أمر لا يعطيهم أفضلية عن مواطنين آخرين انحدروا من عائلات مصرية

(١) Ann Macy Roth – Building Bridges To Afrocentrism: A Letter To My Egyptological Colleagues – University Of Pennsylvania – African Studies Center – 26 January 1995..

تزاوجت مع أخرى من جنسيات مختلفة. ومن المهم أن نعرف أن علم الوراثة ودراسة الجينات لم يوجد للتفاضل واعتناق التمييز الجيني لبعض الأفراد أو المجموعات البشرية، فهذه عنصرية واضحة وبغيضة. وحاليا هناك حوار علمي كبير في الأوساط العلمية عن الامتناع عن استعمال مصطلحات توحي بالعنصرية في الدوريات العلمية، ولو من بعيد[1].

ويتفق باحثو التاريخ والأنثروبولوجيا وعلماء المصريات على استناد جدليات «الأفروسنتريك» إلى ادعاءات عنصرية لا أساس لها وبلا سند تاريخي أو علمي، بل إن بعض الباحثين من مؤيدي المركزية الأفريقية مضللون في واقع الأمر. ويشير كوامي أنتوني أبياه، وهو مؤرخ غيني أميركي، عمل لدى العديد من الجامعات في الولايات المتحدة وألمانيا وغانا وجنوب أفريقيا وفرنسا، إلى أن «أصحاب نزعة المركزية الأفريقية يستندون إلى أفكار خاطئة عن العرق، فضلاً عن أنها عنصرية جنبًا إلى جنب مع نزعة غير ديمقراطية للاحتفاء بإنجازات الأقوياء».

ويشير أبياه إلى أن «اهتمام الأفرو- مركزيين بلون قدماء المصريين ينبع من فكرة أنهم إذا كانوا من السود فإنهم من العرق نفسه مثل الأفارقة السود المعاصرين، مما يجعل إنجازات قدماء المصريين واحدة من الأصول الأخلاقية للسود المعاصرين»، مضيفًا أنه «عند اختيار الحديث عن مصر وتجاهل بقية أفريقيا والتاريخ الأفريقي فإن دعاة

(١) مصدر سابق.

المركزية الأفريقية يتشاركون التحيز الأوروبي ضد الثقافات الأخرى. فأتباع ذلك الفكر اختاروا مصر تحديدًا لأن المركزية الأوروبية سبقتهم بمطالبات في البلد ذاته».

السبب الذي يقف وراء دفع كثيرين حول العالم بمثل هذه المزاعم يمكن تلخيصه ببساطة فيما قدمته الحضارة المصرية القديمة للبشرية من علوم أسهمت في تطوير البشرية. فبرأي مؤرخين وعلماء أنثروبولوجيا غربيين فإن الأهرامات وأبوالهول ربما يكونان كافيين لأن يجعلا كثيرين يرغبون في الانتساب إلى تلك الحضارة[1].

يرى كثير من العلماء أن نظرية «المركزية الأفريقية» هي بمنزلة نسخة سوداء من «المركزية الأوروبية» البيضاء. إذ يدعي أتباع تلك النظرية أن الحضارة المصرية القديمة هي في الأساس حضارة أفريقية سوداء، وأن المصريين المعاصرين هم أحفاد المستعمرين الذين توالوا على مصر. كما يزعمون أن الحضارة الإغريقية في اليونان أسسها المصريون، وأن حضارة اليونان كانت النواة لحضارة الغرب، ومن ثم فإن الأفارقة السود هم منشأ الحضارات حول العالم.

❋❋❋

(١) مصدر سابق.

المركزية الأوروبية البيضاء

لطالما روج البعض لفكرة مفادها أن بعض أسلاف الأوروبيين من ذوي العرق الأوروبي قد وُجدوا في القارة الأوروبية منذ وجود حيوان الماموث الصوفي في الأزمنة الغابرة القديمة، في إشارة إلى أنهم «عرق نقي خالص». ولطالما غذّت تلك الفكرة عنصريةَ العرق الأبيض، وهو ما انعكست أثاره في الآونة الأخيرة على ارتفاع وتيرة المخاوف لدى الأوروبيين بشأن الأثر الذي قد يُحْدثه المهاجرون إلى بلدانهم؛ زاعمين بأن ذلك ربما يهدد بتمزيق النسيج الأوروبي.

إلا أن البحوث العلمية الحديثة تشير إلى عكس ذلك تمامًا، وإلى أن القارة الأوروبية كانت منذ العصر الجليدي بوتقة انصهار لمزيج متنوع من سلالات قديمة جاءت من مناطق مختلفة من إفريقيا والشرق الأوسط وشمال آسيا.

وما تزال خزينة الدلائل العلمية تمتلئ يومًا بعد آخر بالمزيد من القطع الأثرية، ونتائج تحليل لأسنان وعظام قديمة، ومن علم اللغة، وبالمزيد أيضًا من الأدلة مما أصبح يعرف الآن بعلم الوراثة الأثري حديث النشأة.

فخلال العقد الماضي أضحى ممكنا قراءة كتاب الجينوم البشري لبشر عاشوا منذ عشرات آلاف السنين، ومع التقدم التقني المحرَز في الأعوام القليلة الماضية، أصبح ذلك متاحًا وبدرجة كبيرة من الدقة وبكلفة منخفضة؛ إذ من الممكن اليوم ترتيب تسلسل الجينوم الخاص

ولـو من خـلال قطعـة صغيرة لهيـكل عظمي محفـوظ على نحـو جيد، بتكلفة لا تتجاوز بضع مئات من الدولارات الأميركية.

وتمتلـك البشرية الآن سـيلاً من المعلومات الثريـة التي غيرت وجه علم الآثار. في عام ٢٠١٨ وحده، تم ترتيب تسلسـلات الجينوم لأكثر من ألف إنسان من عصور ما قبل التاريخ، عبر دراسة مجموعة من العظام التي عُثر عليها منذ سنين قبل أن تُحفظ في متاحف ومختبرات أثرية. لقد بلغت بنـوك المعلومات الوراثية الآن من الكـمال والنضوج مبلغًا مثيرًا للدهشة، وأصبح ممكنًا من خلال اختبارات الحمض النووي، الكشف عن هويات أسلاف البشر القدامى ومن أي أصول انحدروا.

ولقـد بـات جليًـا أن هناك ثـلاث هجـرات بشرية كبرى رسـمت معـالم ما قبل التاريخ الأوروبي. إذ جلـب المهاجرون لهذه القارة المعرفة بالزراعـة ومفهـوم التمدن والحيوانات المستأنسـة، بـل وأدخلوا لغات أخرى جديدة في معظم أرجاء القارة الأوروبية.

لقد أظهر العِلم الحديث أن أوروبا كانت وستظل قارة مهاجرين في عصر يثور فيه الجدل الدائر بشأن الهجرة والحدود، وقبل سبعة وثلاثين عاما خلت، أسـهمت دراسـة تسلسـلات الحمض النووي لبشر أحياء في إثبات انتمائنا جميعا إلى عائلة واحدة، وأن سـائر البشر الذين يعيشون الآن خارج إفريقيا يتحدرون من أسـلاف غادروا القارة الأفريقية قبل ما يزيد من ٦٠ ألف عام.

وقبـل ٤٥ ألف عـام تقريبًا مـن اليوم، وصـل أوائـل أولئك البشر المعاصرين (الهومو سـابينس) إلى أوروبا عبر الشرق الأوسـط. وهو ما علـق عليه، ديفيد رايك، عـالم الأحافير في جامعة هارفـارد الأميركية، بقوله: «إن الذين يعيشـون اليوم في مكانٍ ما ليسـوا أسلاف من عاشوا في المكان نفسه منذ أمد بعيد. فلا وجود لشعوب أصلية، وكل من يتبنى خطاب الصفاء العرقي يصطدم بعبثية هذا المفهوم»[1].

وكانـت أعـداد كبـيرة مـن البـشر قـد انتقلـت بـين قـارتي أفريقيـا وأوروبا خـلال فترات زمنية حديثة وموثقة جيـدًا خلال فترات وجود الإمبراطوريـة الرومانيـة، وخـلال زمـن الفتوحـات العربيـة، وتجـارة الرقيـق، ولا تزال الأدلة الجينية لهذه الهجـرات حية في الأوروبيين حتى اليوم. ولكن هل كانت هناك هجرات أقدم؟

في دراسة نشرت، في ٢٨ مارس ٢٠١٢، في دورية «جينوم ريسيرش Genome Research»، قـدم باحثـون مـن جامعـة سـانتياغو دي كومبوسـتيلا الأسـبانية، أول دليل جيني على تدفق الجينات في عصور مـا قبل التاريخ بـين أفريقيا وأوروبا، والذي يعود تاريخه إلى ما قبل ١١ ألف عام.

لتتبـع تطور ونسـب البشر، يدرس العلماء تسلسـل الحمض النووي للميتوكوندريـا، وهي بنية خلوية متخصصة تنتج الطاقة للخلية وتحمل

(١) مـن هـم الأوروبيون الأوائل؟ - ناشـيونال جيوجرافيك العربية - ١ أغسـطس ٢٠١٩.

معلومـات وراثية منفصلة عـن بقية الجينوم الموجود في النواة. ففي حين أن الجينـوم النووي عبارة عن مزيج مـن المعلومات الوراثية من كل من الأم والأب، فـإن الحمض النـووي للميتوكوندريا (MTDNA) ينتقل مبـاشرة مـن الأم إلى الطفـل دون أي مسـاهمة من الحمـض النووي من الأب. لكن ليس كل الأشخاص متماثلين تمامًا في هذا الأمر: فعلى مدى فترات طويلة من الزمن، حدثت تغييرات صغيرة في تسلسل «دي إن إيه DNA» الميتوكوندريا في مجموعات سكانية مختلفة. يمكن لعلماء الوراثة استخدام هذه التغييرات كعلامات تشير إلى تحركات وهجرات البشر في الماضي، وتصنيفهم إلى «مجموعات هابلوجروب» محددة.

في هـذه الدراسـة، أجـرى فريـق دولي مـن الباحثـين أكـبر تحليـل لجينومـات الميتوكوندريا الكاملة التي تنتمـي إلى المجموعة الفردانية L (سـلالة تنتمـي إلى أفريقيا جنـوب الصحراء الكـبرى) في أوروبا حتى الآن، بهـدف فك تشـابك تاريخ الروابـط الجينية بـين المحتويين. ومن خـلال مقارنـة تسلسـل جينومـات الميتوكوندريا من مناطـق مختلفة في أوروبـا مع جينومـات الميتوكوندريا من جميـع أنحاء العـالم، فقد قاموا بملاحظـة مفاجئـة للغايـة فيما يتعلـق بموعد ظهور سـلالات جنوب الصحراء الكبرى في أوروبا.

وهو ما علق عليه، الدكتور أنطونيو سـالاس، من جامعة سـانتياغو دي كومبوسـتيلا، وكبير مؤلفي الدراسـة: «كان من المفاجئ للغاية أن نجـد أن أكثـر من ٣٥٪ من سـلالات الجنوب في أوروبـا وصلت من

أفريقيا جنوب الصحراء الكبرى خلال فترة تراوحت بين أكثر من ١١ ألف عام، وما قبل عصر الإمبراطورية الرومانية».

وأضاف: «أما نسبة الـ ٦٥ في المائة الأخرى من سلالات المجموعة الفردانية L الأوروبية فقد وصلت إلى هناك خلال الآونة الأخيرة».

يوضح مؤلفو الدراسة أن هذه الاتصالات من المحتمل أن تكون قد ربطت أفريقيا جنوب الصحراء الكبرى بأوروبا ليس فقط عبر شمال أفريقيا، ولكن أيضًا بشكل مباشر عن طريق الطرق الساحلية. وقال سالاس إنه لا يزال غير معروف سبب حدوث التدفق الجيني بين أفريقيا وأوروبا في عصور ما قبل التاريخ، ولكن أحد السيناريوهات المحتملة هو أن بعض التدفق كان ثنائي الاتجاه، عندما دفع العصر الجليدي الأخير بعض الأوروبيين نحو الجنوب، وعندما انحسر النهر الجليدي عاد السكان إلى الشمال مرة ثانية[١].

(١) Reconstructing ancient mitochondrial DNA links between Africa and Europe. reconstucting ancient mitochondrial DNA links between Africa and Europe- Genome Res.

2012 may; 22(5): 821-826.

doi: 10.1101/gr.134452.111

الباب الثالث

مصر القديمة والأمراض الوراثية

كانت مـصر أول دولة في العالم القديم عرفت مبـادئ الكتابة، وبهذه الخطوة الحضارية انتقلت من عصور ما قبل التاريخ لتصبح أول دولة لها تاريـخ مكتـوب. كان المصريون القدماء حريصين على تدوين وتسـجيل تاريخهم والأحداث التي صنعوها وعاشوها، مستخدمين في ذلك رموز وعلامات اللغة الهيروغليفية.

لقد سـاعد فك رموز اللغة الهيروغليفيـة، وتوثيق المصريين القدماء الكثـير من المعلومات عن نظام حياتهم وتسـجيل الأحـداث الروتينية والهامة عـبر العديد من الطرق، الباحثين المعاصرين في إلقاء نظرة ثاقبة على أنشـطتهم اليومية. وكانت مصر واحدة من أكثر الحضارات تقدمًا وإنتاجيـة في العصـور القديمة، ولها نظـم ثابتة ولذلـك اعتبرت بكافة المعايير أمًّا للحضارات الإنسانية[1].

ومـن بين ذلك، الأدلة المسـتمدة مـن الوثائق المكتوبـة والآثار على وجود نظام قديم للطب في مصر القديمة. ولعل أبرز ما دونته الحضارة المصريـة القديمـة للبشريـة في هـذا الإطـار، أول كتـاب طبـي في علم التشريح البشري والطب المقارن وأول تجربة في الجراحة والصيدلة.

(١) Samia A. Temtamy, Mona S. Aglan, and Nagwa A. Meguid, Genetic Disorders in Egypt, Ahmed S. Teebi, Genetic Disorders Among Arab Populations, Editor: Second Edition, Chapter 8, Springer, 2010.

كما تم اكتشاف أول بردية طبية عام ١٨٦٢، وتنسب إلى إمحوتب (أبو الطب). وتحتوي على معلومات عن ٤٨ حالة جراحية بالإضافة إلى الوصف الأول للدورة الدموية.

أما البردية الرائعة الثانية، وهي بردية إيبرس، والتي يرجع تاريخها إلى عام ١٥٥٥ قبل الميلاد، فقد احتوت على ٨٧٦ علاجًا باستخدام ٥٠٠ مادة. كما تم اكتشاف العديد من البرديات الطبية الأخرى.

وتركت لنا الحضارة المصرية القديمة مسافرين عبر الزمن: مومياواتها التي تقدم الكثير من الأسرار، أبرزها الأمراض الشائعة آنذاك والتي تمنحنا نظرة ثاقبة على الماضي. كما تقدم لنا أثار مصر القديمة بعضًا من أقدم الأدلة على الأمراض الخلقية والمكتسبة. إنها مصدر رئيسي للمعلومات الأثرية عن حالات التقزم ومرض الودانة Achondroplasia (مرض وراثي نادر ومن الأسباب الأكثر شيوعًا للتقزم). ومن الأمثلة الشهيرة على ذلك تمثال «قزم سنيب» مع زوجته من عصر الدولة القديمة (الأسرة الرابعة).

وتشمل الأمثلة الأخرى مومياء بيرينيانخ، وخنوم حتب، وتعود إحدى العينات المؤثرة لهيكل عظمي لأنثى حامل مصابة بالودانة مع جنينها (بقايا طفل)، إذ يُعتقد أنها ماتت أثناء الولادة. كما كان هناك على الأقل شكلين قزمين للإله بتاح، الذي ارتبط بالخلق والتجديد؛ والإله بس الذي كان يُرمز إليه على أنه حامي الأسرة والنساء والأطفال[١].

(١) المصدر السابق.

قامت الدكتورة عزة سري الدين (٢٠٠٢) بمراجعة حالات تشوهات الهيكل العظمي الموثقة في مصر القديمة، ووثقت إلى جانب تسع حالات من الودانة، الحالة المحتملة لمتلازمة «أبير» Apert's syndrome عند طفل من النوبة، وهي أحد الأمراض الوراثية النادرة جدًا، والتي تسبب اندماج عظام الوجه والجمجمة معًا في وقتٍ مبكرٍ جدًا من تطورها في المرحلة الجنينية، مما يمنع الجمجمة من النمو بشكلٍ طبيعي وبالتالي حدوث تشوهات في شكل جمجمة الطفل ورأسه والتي غالبًا ما تؤثر على البصر وشكل الأسنان، وكذلك تم العثور على حالة لمتلازمة «كليبل فيل» Klippel Feil syndrome، وهو اضطراب نادر يؤدي إلى حدوث عيب خلقي في تكوين العمود الفقري، وتعود هذه الحالة إلى العصر البطلمي.

ووثقت دراسات أخرى وجود متلازمة «وحمة الخلايا القاعدية» Basal cell nevus syndrome، والتي تتميز بمجموعة من الاضطرابات الوراثيّة النادرة التي تنتشر في العائلة الواحدة وتتضمن البشرة والجهاز العصبي والعين والغدد الصمّاء والعظام (ساتينوف وويلز ١٩٦٩) وكذلك إحدى حالات ألكبتنيوريا. (ستين وآخرون ١٩٧٧)[١].

(١) Samia ali temtamy1 & dalia farouk hussen – genetics and genomic medicine in egypt: steady pace – molecular genetics and genomic medicine – 2017 jan 17.

وتعد أمراض القلب والأوعية الدموية حالات مرضية غير متجانسة لها مسببات وراثية معقدة بالإضافة إلى تفاعلات جزيئية بيئية. في مصر القديمة، تم الإبلاغ عن مرض الأوعية الدموية التصلبية بعد أن قام باحثو الدراسة المنشورة في دورية «جلوبال كارديولوجي ساينس أند بركتس»، ٣٠ أبريل ٢٠٢٠، بمشاركة بروفيسور القلب المصري الدكتور مجدي يعقوب، بمراجعة شاملة للعديد من المومياوات المصرية في دراسات مختلفة، درست إحداها ٤٤ مومياء وأظهرت أن ما يقرب من نصفها كان لديه دليل على تصلب الشرايين[١].

كما أظهرت دراسة أجرتها الدكتورة شهيرة كوزما، من قسم طب الأطفال بمستشفى جامعة جورج تاون الأميركية، أدلة عثر عليها في الآثار والسجلات التي بقيت حتى العصر الحديث، تكشف عن إصابة المصريين القدماء بأمراض التنسج الهيكلي، وخاصة الودانة.

ووفق الدراسة المنشورة في دورية «أميركان جورنال للوراثة الطبية»، في نوفمبر من عام ٢٠٠٨، فقد سمح المناخ الجاف بالحفاظ على جثث تحمل تشوهات في الهياكل العظمية، مثل أقدم هيكل عظمي قزم، يعود إلى حضارة البداري (٤٥٠٠ قبل الميلاد)، ربما تمثل هذه الحالة ما يعرف الآن بـ «خلل التنسج المشاشي المتعدد» Multiple Epiphyseal Dysplasia.

(١) Butrous, g., Maron, b., And yacoub, m. (2020). The lamp of medicine of ancient egypt is still burning. Gcsp 2020.

وتحتـوي المتاحـف البريطانيـة عـلى هيـاكل عظميـة جزئيـة لأقزام مـن مصر القديمـة مصابين بالودانـة، وهيكل عظمي لطفـل يعاني من تكوين العظـم الناقـص Osteogenesis imperfecta. كما تم العثور عـلى مومياوات ملكيـة مصابـة بخلل التنسـج الهيـكلي أيضًـا. وتظهر مومياء الفرعون سـبتاح (١٣٤٢-١١٩٧ قبل الميلاد) تشوهًا في الساق اليسرى والقدم[١].

وكان عالم التشريح الأسـترالي، جرافتون إليوت سميث، قد أجرى في عام ١٩٠٥، تشريحًا لمومياء الملك «سـبتاح»، الذي ينتمي إلى الأسرة التاسـعة عشر، رجح على إثره أنه كان مصابًا في قدمه اليسرى بـ «القدم الحنفاء»، وهي تشـوهات خلقية بالقدم تظهر منذ الولادة، حيث تكون قدم الطفل ملتوية عن شكلها الطبيعي، وذلك لأن الأنسجة التي تربط العظام بالعضلات والتي تُعرف بالأوتار أقصر من المعتاد. وعلى الرغم مـن أن دراسـة لاحقـة أجراها الباحـث والتر وايتهـاوس، اختصاصي الأشـعة بجامعة ميتشـيغان الأميركيـة، ونشرت نتائجها عـام ١٩٧٣، اسـتبعدت هذا التشخيص، مرجحة أن تكون الإصابة بشلل الأطفال. إلا أن دراسـة أخـرى نـشرت عـام ١٩٧٨، وأجراهـا دزيرزيكـراي روغالسـكي، مـن الأكاديميـة البولندية للعلوم، مالت إلى التشـخيص الأول، وهو أنه كان مصابًا بـ «القدم الحنفاء».

(١) مروى صبري - الأقزام.. يعانون من نظرة المجتمع ولا توجد مؤسسات للعناية بهم - الشرق الأوسط - ٣٠ يناير ٢٠١٠.

وأفادت الدراسة المنشورة في دورية «العلوم العصبية»، أن الباحثين يميلـون إلى أن الملك سـبتاح أصيب بـ «القـدم الحنفاء» clubfoot لأن الطـرف السـفلي المحنـط بالسـاق اليـسرى تشـير إلى أنه أصيـب بأحد أنـواع القدم الحنفـاء، والتي تكون فيهـا القدم أكثر تقوسًـا، كما يدخل الكعب للداخل[1].

وترجح دراسـة «أميركان جورنال للوراثـة الطبية» أن جنين محنط، يعتقد أنه ابنة الملك توت عنخ آمون، يعاني من تشـقق العمود الفقري، وتشـوه سـبرينجل Sprengel deformity، وهـو عيب وراثي يحدث بسـبب وجـود عيـوب في عضـلات الكتف تـؤدي إلى ارتفـاع الكتف وعظمة اللوح مما يسـبب تشوهًا شديدًا، كما يؤثر بالتدريج على العمود الفقـري ووضـع الرأس وطريقة النظـر. ووثقت الدراسـة أيضًا مئات التمائـم والتماثيـل والرسـومات الموجودة على جـدران المقابـر والمعابد التـي تظهر العديد من الأشـخاص من مصر القديمـة يعانون من خلل التنسج الهيكلي.

ويوفـر فحص النقوش الفنية لمحة عـن الأدوار المجتمعية التي كان الأشـخاص الذيـن يعانون مـن أمراض القزامـة يقومون بهـا وكذلك المواقـف المجتمعيـة تجاههـم، كـما تكشـف الأدلـة الفنيـة والتعاليـم الأخلاقية عن اندماج واسـع النطاق للأفـراد ذوي الإعاقة في المجتمع

(١) حـازم بدر – ما هو المرض الغامض للفرعون «سـبتاح»... قدم حنفاء أم شـلل أطفال؟ – الشرق الأوسط – يوميات الشرق – ١٤ أغسطس ٢٠٢٢.

في مصر القديمة[1].

ويرجح بعض الباحثين إلى أن التسامح المصري تجاه الأقزام لم يكن نتاجا لإغفال اختلافهم، وإنما يعود إلى التعليم والثقافة المصرية التي تضمنت مبدأ التسامح. وعلى سبيل المثال، تنص مجموعة نصائح حياتية يعود تاريخها إلى قرابة ١١٠٠ قبل الميلاد تعرف باسم «تعاليم أمينيموب» على: «لا تسخر من الكفيف ولا تهزأ بالقزم ولا تسد الطريق أمام العاجز. لا تهزأ من رجل أمرضه الخالق، ولا يعل صوتك بالصراخ عندما يخطئ».

ويرى بعض علماء المصريات أن التقزم كان معروفا في مصر القديمة، وأنه ربما كان نتاجا لزواج الأقارب من الدرجة الأولى. كما أشارت دراسة نشرت في «أميركان جورنال للوراثة الطبية»، في عددها الصادر في يناير ٢٠٠٦، إلى أن «صورة الأفراد القصار القامة كانت إيجابية بصورة أساسية في مصر القديمة».

وأوضحت الدراسة أن «الاحتمال الأكبر أن الأقزام لاقوا قبولا في مصر القديمة، وكان لهم دور ملموس في المجتمع. إلى جانب ذلك، فإن نشاطاتهم توحي بانخراطهم في الحياة اليومية، وأن الخلل الذي تعانيه أجسادهم لم ينظر إليه باعتباره إعاقة بدنية»[2].

---

(١) Chahira Kozma – Skeletal dysplasia in ancient Egypt – American Journal of Medical Genetics – 12 November 2008.

(٢) مروى صبري – الأقزام.. يعانون من نظرة المجتمع ولا توجد مؤسسات للعناية بهم – الشرق الأوسط – ٣٠ يناير ٢٠١٠.

ولذلك لم يحل التقزم دون تولي الأقزام عددا من المناصب الرفيعة لدى الفراعنة، كان أبرزهم القزم «سينيب»، الذي تولى منصبي المشرف على خزانة الملابس الملكية وكاهن بالجنازات، وله تمثال شهير يصوره مع أسرته المؤلفة من زوجته التي تتميز بقوام طبيعي، ويعتقد أنها كانت كاهنة، ومن سيدات البلاط الملكي، وطفلين. وقد دفن في مقبرة فخمة بالقرب من الأهرام. ومن الأقزام البارزين أيضا «تشنوم حوتب»، عضو البلاط الملكي والمسؤول الأول عن العطور، وينتمي لعصر الأسرة الخامسة[1].

وتشمل القزامة أو خلل التنسج الهيكلي مئات الحالات الطبية التي تؤثر في نمو العظام أو الغضاريف أو كليهما في ذراعي الشخص ورجليه وربما بطنه ورأسه. وتعود الكثير من أنواع القزامة لأسباب وراثية، ما يعني احتمالية أن يرث البعض القزامة عن آبائهم، في حين تقع بعض أشكال القزامة نتيجة التغييرات العشوائية التي تطرأ على الحمض النووي.

وتبلغ وراثة الطفل القزامة عن أحد الوالدين ٥٠٪. وإذا كان كلا الوالدين مصابين، هناك احتمال ٢٥٪ أن يولد طفلهما مصابًا بنوع خطير من القزامة، يسمى الودانة المتماثلة، ما قد يؤدي إلى ولادة جنين ميت أو يولد ويموت بعد وقت قصير من الولادة[2].

(١) حازم بدر – ما هو المرض الغامض للفرعون «سبتاح»... قدم حنفاء أم شلل أطفال؟ – الشرق الأوسط – يوميات الشرق – ١٤ أغسطس ٢٠٢٢.

(٢) القزامة أو خلل التنسج الهيكلي: الأسباب والأعراض والتشخيص والعلاج – ترجمة: سنا أحمد – تدقيق: فاطمة جابر – أنا أصدق العلم – الصفحة الرئيسية – صحة وطب – ٧ سبتمبر ٢٠٢٣.

ووفـق الدراسـات العلميـة، فإن هنـاك أكثر من ٢٠٠ سـبب تقف وراء التقـزم، ولكن أغلبها جينية. إذ يظهـر معظمها نتيجة طفرة جينية تقـع في خلايا البويضـة أو الحيوان المنوي قبل حـدوث الحمل. وهناك أسـباب أخرى تتعلق بالجينـات الموروثة عن أحـد الوالدين أو كليهما. إلا أنـه يمكن لوالدين قزمين إنجاب طفل ذي قامة عادية. وحتى الآن لم تتضـح بعـد الأسـباب وراء مثل هـذه الطفرات الجينيـة، حيث يبدو التحور الجيني عشوائيًا ومن المتعذر منعه.

أمـا النمـط الأكثـر انتشـارا مـن التقـزم، وفـق الدراسـات العلميـة، فيتمثـل في «الودانـة» أو «نقـص التعظـم الغـضروفي» Achondroplasia ويمثل قرابة ٧٠٪ من حالات التقزم. وغالبا ما يحدث هذا النمط في أسر يتسـم الوالدان فيها بقامة متوسطة الطول. ويتسـم هذا النمط بقصر الأطراف، ويقع بمعدل ١ في نسـبة تتراوح بـين ٢٦ ألفـا إلى ٤٠ ألفا من الأطفـال من جميع الأعـراق. وفي هذه الحالـة، عادة ما يكون حجـم الجزء العلوي من الجسـد طبيعيا، بينما تكـون الأطراف بالغة القـصر، وعادة ما تكون الـرأس ضخمة على نحو غير اعتيادي. ويمكن تقسيم حالات التقزم إلى فئتين رئيسيتين: تقزم غير متناسـب، حيث تتميز بعض أجزاء الجسم بحجم طبيعي، بينـما تتسـم أجـزاء أخرى بحجـم أقل مـن الطبيعـي، مثـل الأذرع والأرجل. أما الفئة الثانية فتمثل التقزم المتناسـب الذي يشـير إلى أن مجمل حجم الجسـم ضئيل. ومن المعتقد أن نقص التعظم الغضروفي

يرتبط على نحو مباشر بالتزاوج بين الأقارب. والذي يشيع على نحو خاص في معظم البلدان العربية[1].

***

(١) مروى صبري – الأقزام.. يعانون من نظرة المجتمع ولا توجد مؤسسات للعناية بهم – الشرق الأوسط – ٣٠ يناير ٢٠١٠.

الباب الرابع

عبء الأمراض الوراثية في مصر

مصر واحدة من البلدان المكتظة بالسكان، حيث يتجاوز إجمالي عدد السكان ١٠٦ ملايين نسمة وفق إحصائيات الجهاز المركز للتعبئة والإحصاء، الصادرة حديثًا، ويبلغ متوسط العمر المتوقع عند الميلاد ٧٠ عامًا، في حين يبلغ معدل وفيات الرضّع ١٦ (لكل ١٠٠٠ مولود حي) وفق إحصائيات البنك الدولي لعام ٢٠٢٢. كما يبلغ معدل وفيات الأطفال دون سن الخامسة ٢٠ لكل ألف ولادة. وينفق حوالي ٢,٢٦٪ من السكان على الصحة أكثر من ١٠٪ من دخل الأسرة، وفق منظمة الصحة العالمية.

وكان الدكتور خالد عبد الغفار وزير الصحة والسكان، قد قال في تصريحات إعلامية، منشورة في ٢٤ يونيو ٢٠٢٤، إن معدل نصيب الفرد من الإنفاق الحكومي على الصحة في مصر سنويًا يصل إلى نحو ٤٠ دولارًا أميركيًا، وذلك مقارنة بما يتراوح بين ٣٠٠ و٣٠٠٠ دولار في دول أخرى، مضيفًا أن الوزارة تحتاج إلى أكثر من تريليون جنيه مصري للإنفاق على الصحة حتى يتم مواكبة ما تنفقه الدول الأخرى بالقدر الكافي على الصحة.

وتوضح هذه الأرقام مدى العبء الاقتصادي الضخم لتكاليف الرعاية الصحية بسبب الزيادة السكانية. وعلى الرغم من كل التحديات، وصلت التغطية الصحية الشاملة (مؤشر تغطية الخدمة)

إلى ٦٦ مـن أصـل ١٠٠ في عام ٢٠١٧ وفق بيانـات صادرة عن منظمة الصحة العالمية في عام ٢٠٢١.

ويعـد عبء المرض هـو المحرك الرئيسي لتحديد أولويـات تقديم خدمـات الرعايـة الصحية وجهود البحـث العلمي في مجـال البحوث الطبيـة في مصر. وهناك العديـد من الأمراض التي تثير قلقًا خاصًا مثل التهـاب الكبد، وتحديـدًا عدوى فيروس التهـاب الكبد سي (HCV)، والتي قُدِّر انتشـارها بنحو ٤,٥-٦,٧٪ في عـام ٢٠١٦، وفق بيانات صـادرة عـن منظمة الصحـة العالمية في عـام ٢٠١٦. ما دفـع الحكومة المصريـة إلى إطـلاق برنامج فحص وطنـي ضخم بحثاً عـن الفيروس في عـام ٢٠١٨. ومثلـت الأمـراض التنفسـية المزمنة وأمـراض القلب والأوعيـة الدموية والسـكري والسرطـان ٢٨٪ من أسـباب الوفيات في عـام ٢٠١٩. وأفادت التقارير أن معدل انتشـار السرطان على مدى خمس سـنوات بلغ قرابة ٢٨٠ ألف حالة، مع وصول الحالات الجديدة إلى قرابة ١٣٥ ألف حالة في عام ٢٠٢٠.

ويشـكل سرطان الكبد، وهو الأكثر شـيوعًا بين حالات السرطان، ٢٠,٧٪ من جميع أنواع السرطان وهو النوع الأكثر شيوعًا بين الذكور أيضًا. ويأتي سرطان الثدي بعد ذلك (١٦,٤٪) كأول سرطان يصيب الإنـاث، يليـه سرطـان الغـدد الليمفاويـة اللاهودجكينيـة (٥,٤٪) وسرطـان المثانـة (٧,٩٪) وسرطـان الرئـة (٤,٩٪) في إحصائيـات صادرة عام ٢٠٢٢.

وأفـادت التقارير أن الأمـراض الوراثية تؤثر على ٢-٥٪ من إجمالي جميع المواليد. وهناك عاملان رئيسيان يؤديان إلى زيادة عبء الأمراض الوراثية في مصر، هما تقدم سن الأم وزواج الأقارب[١].

وعـلى الرغم مـن انخفـاض معـدل زواج الأقارب في جميـع أنحاء العـالم، إلا أن معظـم العـرب مـا زالوا يفضلونه، وتشـير نتائج دراسـة أجراها فريق من الباحثـين المصريين من وحدة الوراثة الطبية، من كلية الطب بجامعة عين شمس، بقيادة الدكتورة رحاب شوقي، ونشرت في «المجلـة المصرية للوراثـة الطبية البشرية»، مايو عـام ٢٠١٠، أن معدل زواج الأقـارب بـين المصريين يبلغ حـوالي ٣٥٪، وهو مـا يعتبر معدلاً مرتفعًـا للغايـة؛ ومـع ذلـك، تتفـاوت هذه المعـدلات حسـب المنطقة (٥٩,٩٪ في المناطق الريفية و١٧٪ في المناطق الحضرية).

وتشـمل الآثـار الصحية السـلبية لزواج الأقارب خطـرًا أكبر ليس فقـط على إنتـاج ذرية متماثلة الزيجوت (تمتلك جينـات متماثلة في الموقع نفسـه على واحد من زوجي الصبغيات) لمتغير جيني متنح ضار، ولكن أيضًا الأفراد الذين لديهم قابلية متزايدة للإصابة بالاضطرابات الجينية المتعددة، والولادات المبكـرة، والإجهاض التلقائي، ووفيات الأطفال أو حديثي الولادة، وكذلك التشوهات الخلقية. كما أن هناك أيضًا علاقة

(١) Eman Ahmed El-Attar, Rasha Mohamed Helmy Elkaffas, Sarah Ahmed Aglan, Iman S. Naga, Amira Nabil and Hoda Y. Abdallah. Genomics in Egypt: Current Status and Future Aspects – Frontiers in Genetics – 13 May 2022.

ملحوظة بين زواج الأقارب وظهور العيوب الجسدية والاضطرابات السلوكية والنفسية. وعليه، يمثل زواج الأقارب عامل خطر ومشكلة صحية عامة في مصر.

وتعد الاضطرابات العصبية من أكثر الاضطرابات الوراثية تشخيصًا بين الأطفال المصريين، تليها الأمراض العصبية العضلية والتشوهات الهيكلية والأخطاء الخلقية في عملية التمثيل الغذائي[1].

***

(١) Shawky, R. M., Karara, H. M. F., and Salem, M. S. Z. Genetic Study of Congenital Limb Anomalies Among Egyptian Children – The Egyptian Journal of Medical Human Genetics – 5 May 2010.

زواج الأقارب والأمراض الوراثية

يحـدث زواج الأقـارب في مـصر منذ زمـن الفراعنة، وتظهـر نتائج الفحوصـات الطبيـة التـي أجريـت للعديـد مـن المومياوات المصرية القديمـة بعض حـالات الإصابة بالأمـراض والاضطرابـات الوراثية بشـكل واضـح داخـل الأسرة الفرعونيـة. لقـد دون التاريـخ المصري القديـم العديـد مـن تلـك الحـالات. كان زواج الملكـة حتشبسـوت (الأسرة الثامنة عـشرة) (١٥١٢-١٥٠٤ قبـل الميـلاد) التـي تزوجت الأخ غير الشـقيق، من أشهرها، وكانت والدتها إياح مس زوجة الملك تحتمـس الأول نتـاج جيلـين متتاليـين مـن زواج الإخـوة والأخـوات الأشقاء، وربما كانت الرغبة في الحفاظ على العرش هي الدافع الأساسي وراء تلـك الحالات. كما تم اكتشـاف مومياء ميتـة محنطة في مقبرة توت عنخ آمون مصابة بمرض سـبرينجل – مرض وراثي يصيب الإنسـان بتشـوه في الكتف – يعتقـد أنه نتج أيضًا عن ممارسـات زواج الأقارب في البلاط الملكي.

ووفقًا لبيانات التعداد الرسـمية من مصر الرومانية (القرنين الأول إلى الثالث) المحفوظة على ورق البردي، فإن ٥ , ٢٣٪ من جميع الزيجات الموثقـة في منطقة الأرسـينويين بالفيوم كانت بـين الأقارب من الدرجة الأولى. وفي القـرن الثـاني، بلغـت المعـدلات ٣٧٪ في مدينة أرسـينوي و٩ , ١٨٪ في القرى المحيطة.

وخلصت دراسة أجريت عام ٢٠٠٨ إلى أن معدلات زواج الأقارب بين السكان المصريين تتفاوت من ٣٧,٢٠ إلى ٤٢٪. وكانت الاختلافات تتعلق بالمواقع الجغرافية، فقد لوحظت معدلات أعلى في المناطق الريفية مقارنة بالمناطق الحضرية. وبلغ إجمالي معدل القرابة بين الوالدين ١,٣٣٪، منهم ٢,١٨٪ أبناء عمومة من الدرجة الأولى، و٣,٧٪ أبناء عمومة من الدرجة الثانية، و٦,٧٪ أكثر بعدًا.

وعلى الرغم من أن دراسات أجريت حول معدلات حدوث التشوهات الخلقية بين المواليد أظهرت أن معدل حدوث التشوهات ككل يشبه المجموعات السكانية الأخرى في مختلف أنحاء العالم، إلا أنه كانت هناك زيادة نسبية في الاضطرابات الصبغية الجسدية المتنحية autosomal recessive disorders بسبب ارتفاع معدل قرابة الدم. فمن بين ٢٦٠٠ حالة حضرت إلى عيادة علم الوراثة البشرية في المركز القومي للبحوث في مصر، تم العثور على اضطرابات أحادية الجين – تحدث الطفرة الجينية على جين واحد – في ١,٥٣٪ منها ٢,٣٤٪ نتجت عن وراثة جسمية متنحية وقد لوحظت الاضطرابات الوراثية المتعددة أيضًا – مزيج من الطفرات الجينية – في نفس الفرد أو في الأشقاء في المرضى المصريين، إذ بلغ معدل زواج الأقارب في الأسر المدروسة ٧٧,٨٪، وفق نتائج دراسة أجريت في عام ٢٠٠٠ ونشرت في مجلة «دراسات الطفولة»، الصادرة عن جامعة عين شمس[١].

(١) Samia A. Temtamy, Mona S. Aglan, And Nagwa A. Meguid,=

وكشـفت نتائج دراسـة أجراها فريق من الباحثين مـن المركز القومي للبحوث في مصر وجامعة جنيف في سـويسرا، عـلى ٣٩٦١ من الأزواج المصريين من سـت مناطق جغرافية رئيسـية تمثل محافظة جنوب سـيناء في مصر لتقييم معدل زواج الأقارب، أن معدل القرابة بلغ ٥ , ٣٧٪ (١٤٨٤ زوجًـا)، حيث تم تسـجيل أعلى معدل للقرابة في أبـو رديس (٣ , ٥٢٪) بينما تم تسـجيل أدنى معدل في نويبـع (١ , ٢٤٪). علاوة على ذلك، كان معـدل القرابة أعلى بشـكل ملحوظ في البدو مقارنـة بالمناطق الحضرية في أبو رديس ورأس سـدر والطور وأبو زنيمة، ولكن ليس في مناطق سانت كاترين ونويبع. وكان الباحثون قد قاموا بتقسيم سكان شبه جزيرة سيناء إلى سـت مناطـق مختارة (سـانت كاتريـن، ونويبع، وأبو رديـس، ورأس سدر، والطور، وأبو زنيمة) إلى سكان بدو وحضريين ومختلطين.

وأظهـرت نتائـج الدراسـة المنشـورة في «مجلـة العلـوم الاجتماعيـة الحيويـة» (جورنال أوف بيوسوشـيال سـاينس)، في مايـو ٢٠١٢، أنه مـن بـين الأزواج مـن ذوي القرابـة، كان ٦٠٪ مـن أبنـاء العمومة من الدرجـة الأولى، و٣٥٪ مـن أبناء العمومة من الدرجـة الثانية و٥٪ من أبنـاء العمومـة المزدوجة أي من الدرجة الأولى مـن جهة كل من الأب والأم معًا. وكانت زيجات أبناء العمومة من الدرجة الأولى أكثر انتشارًا

=Genetic Disorders In Egypt, Ahmed S. Teebi, Genetic Disorders Among Arab Populations, Editor: Second Edition, Chapter 8, Springer, 2010.

في أبو رديس، مع وجود فرق كبير جـدًا مقارنة بالمناطق الأخرى. بينما كانـت زيجات أبناء العمومة من الدرجة الثانية أعلى بشـكل ملحوظ في سانت كاترين مقارنة بالمناطق الأخرى[١].

تؤكـد الدكتورة نجوى عبد المجيد، رئيس وحدة ذوي الاحتياجات الخاصة بالمركز القومي للبحوث سابقًا، على أن زواج الأقارب قد يقف وراء ارتفاع معدلات الإصابة بالتشوهات الخلقية لدى المواليد في مصر.

ويـؤدي زواج الأقارب إلى تراكم الصفـات الوراثية المعيبة وانتقالها مـن جيـل إلى جيـل وهـو مـا يزيـد مـن احتـمالات ظهـور الأمـراض والاضطرابـات الوراثية في الأبنـاء، ما يتطلب النظر في شـجرة العائلة عند الزواج وعمل فحوصات ما قبل الزواج.

يقول الدكتور عادل عاشـور أسـتاذ الوراثـة الإكلينيكية والأطفال بالمركـز القومي للبحوث، في تصريحـات إلى صحيفة الأهرام، ٢٣ يناير ٢٠٢٣، إن الخطـورة في زواج الأقـارب تكمـن في الأمـراض الوراثية المتنحيـة التي يحمل جيناتها الزوج والزوجـة، ورغم أن هذه الأمراض قـد لا تظهر على الزوجين إلا أنها أمراض تـورث بعد الزواج للأطفال والأحفاد، مثل مرض التخلف العقلي وخلل التمثيل الغذائي، ومرض الكبـد وضمور المخ وأمـراض الـدم الوراثية التي تشـمل أنيميا البحر

(١) Gamal abdel naser yamamah, amal saad-hussein, hanan hamamy, nagwa abdel meguid, prevalence of consanguineous marriages in south sinai – journal of biosocial science – may 2012.

Doi: 10.1017/S002193201200020x.

الأبيـض المتوسـط (الثلاسـيميا) والأنيميـا المنجليـة، ومـرض الكلية المتحوصلـة الـذي يـؤدي للفشـل الكلـوي، ناصحًا بعدم الـزواج من الأقـارب حتـى لا تضعـف الذرية، حيث إنـه قد يحمـل كل من الأب والأم الجـين المعيب نفسـه الذي يـزداد خطر ظهوره كلـما زادت درجة القرابـة بين الزوجـين، كذلك تزداد نسـبة حـدوث الـولادات المبكرة وخطـر انخفاض متوسـط وزن المولود أكثر في زيجـات الأقارب. ونوه إلى أنـه من خلال هذا الشـكل من الزواج تم اكتشـاف بعض الحالات الوراثية النادرة، مع تكرار ظهور أكثر من مرض متنح في نفس العائلة.

ويوضـح عاشـور، أن زواج الأقارب يسـهل خطَر تجمـع العوامل الوراثيـة المتنحيـة جيـل بعد آخر بمعـدل أعلى من نظيراتهـا في حالات الـزواج الأخرى في المجتمع، بمعنى إذا تـزوج الرجل بابنة عمه أو ابنة خاله، وكان كل منهما يحمل العامل الوراثي المتنحي نفسه لصفة صحية أو مرضية، فإن ٢٥٪ من أبنائهما ستظهر عليهم تلك الصفة، بينما يحمل ٥٠٪ منهم العامل الوراثي المتنحي مع عدم ظهور تلك الصفة الوراثية المعيبة عليه، في حين ينجو من الأمر الـ ٢٥٪ الباقين فقط[1].

وتشدد عبد المجيد في حوار إلى وكالة أنباء الشرق الأوسط، على أن ارتفـاع معدلات زواج الأقارب في مصر يشـكل ظروفًا تسـهل ظهور واكتشاف المتلازمات الوراثية النادرة.

(١) إيمـان البـدري – الأمـراض الوراثيـة تُلاحـق زواج الأقـارب.. والفحوصات الإلزامية تُحدد مستقبل العروسين – بوابة الأهرام المصرية – ٢٣ يناير ٢٠٢٣.

وأضافت أن الاضطرابات الوراثية النادرة مشكلة صحية كبيرة تحتاج لمزيد من الجهود، أهمها الحد من ارتفاع نسبة زواج الأقارب إلى جانب الحد من ارتفاع سن الإنجاب سواء للمرأة أو للرجل، مشددة على ضرورة الاهتمام بمجال الإرشاد الوراثي الذي يتضمن إجراء فحوص ما قبل الزواج.

وتطالب عبد المجيد بتطبيق برامج المسح الشامل للمواليد من أجل الاكتشاف المبكر للأمراض، مما ينعكس بشكل إيجابي على صحة الأجيال القادمة، إلى جانب تشجيع إجراء البحوث التطبيقية والمتخصصة في مجال الإضطرابات الوراثية والإعاقة الذهنية[1].

وتقدم الدكتورة أسماء إسماعيل باحثة الوراثة الإكلينيكية بالمعهد القومي للبحوث، مجموعة من النصائح والإرشادات لتجنب ظهور الأمراض الوراثية، حيث توصي بعمل اختبارات ما قبل الزواج، سواء للمتزوجين من الأقارب أو من غير الأقارب، وهي اختبارات مهمة لأنها تكشف عن جزء كبير من الأمراض الوراثية الناتجة عن وجود خلل في الكروموسومات أو أخطاء من الممكن أن تكون ناتجة من كروموسومات يحملها الأم أو الأب ولا تظهر عليهما أية أعراض.

وتضيف أن هذه الاختبارات تساعد على تجنب حدوث بعض أنواع من الأنيميا مثل أنيميا البحر المتوسط. كما تساعد على تجنب

(١) الدكتورة نجوى عبد المجيد أستاذ علم الوراثة: العيوب الخلقية مسؤولة عن وفاة ٤٩٥ ألف حالة في العالم سنويًا - المصري اليوم - ٦ أغسطس.

حدوث إصابـات للأجنـة ناتجة عـن اختلاف فصائل الـدم ما بين الأم والجنـين، مما يجعلنا نتجنب أي مضاعفات أو مشـكلات صحية يمكن أن تحدث للأجنة بعد ولادتهم.

وتتابـع: في حالـة الحمـل بالطفل المنغولي تجرى لـلأم فحوصات في الأسـابيع الأولى من الحمل عن طريق الفحص بالسـونار، ويمكن أن يستدل من خلالها على بعض العلامات التي تساعد على تشخيص تلك الحالات، وبالتالي اسـتبعاد تلك الأمراض ومنع تكرارها والإصابة بها في الأسرة والعائلة[١].

وتوضـح عبـد المجيد أن هنـاك قبيلة «المعـازة» القاطنـة في صحراء البحـر الأحمـر في مـصر، حيـث يعـاني الأطفـال هنـاك أسـوأ أشـكال التشـوهات، وأبرزها فقدان القدرة على السـمع والـكلام، إذ إن الجين المسـبب للصمم لا يأتي إلا إذا تقابل مع جين آخر مماثل، وهو ما يحدث غالبًا نتيجة زواج الأقارب[٢].

وكانت دراسة علمية أجرتها عبد المجيد مع فريق من الباحثين المصريين ونـشرت نتائجهـا في مجلة بحـوث العلـوم التطبيقية في ينايـر ٢٠٠٨، قد كشـفت عن أن فقدان السمع هو الشكل الأكثر شيوعًا لضعف الحواس،

(١) إيمـان البـدري - الأمـراض الوراثيـة تُلاحـق زواج الأقـارب.. والفحوصات الإلزامية تُحدد مستقبل العروسين - بوابة الأهرام المصرية - ٢٣ يناير ٢٠٢٣.

(٢) أحمـد حسـن بلـح - زواج الأقـارب يرفـع معـدلات التشـوهات الخلقيـة لـدى المواليـد فـي المنطقة العربيـة - مجلة سـاينتفيك أميـركان النسـخة العربية - ٢٦ يوليو ٢٠١٦.

حيث يولد حوالي رضيع واحد لكل ١٠٠٠ طفل مصاب بالصمم الخلقي. ويشكل ضعف السمع العصبي الحسي مشكلة كبيرة لأنه يؤثر سلبًا على قدرة الشخص على ممارسة حياة اجتماعية طبيعية.

وتظهر الدراسة التي تناولت تسعة وخمسين مريضًا مصريًا (٢٥ عائلة) أن الطفرات في جين كونيكسين (GJB2 26) تقف وراء حدوث نسبة كبيرة من الصمم الجسدي المتنحي في جميع السكان الذين تمت دراستهم حتى الآن.

وعن ارتفاع نسب أمراض الإعاقة الذهنية التي تنتج عن زواج الأقارب، شددت على أنها نسب عالية جدًا بالفعل، وبخاصة في المنطقة العربية، حيث إن هذا النمط من الزواج يعد ثقافة سائدة. ومرجع هذا الأمر العادات الخاطئة، ومشكلات الميراث، والرغبة في زواج ابن العم من بنت العم. وتظهر النتائج أنه من بين تسعة وخمسين مريضًا مصريًا يعانون هذا الاضطراب، كان لدى ٣٩ حالة (١ , ٦٦٪) فقدان سمع شديد إلى عميق وكان لدى ١٠ حالات (٩ , ١٦٪) فقدان سمع شديد، وكانت قرابة الوالدين موجودة في جميع الأسر المدروسة[١].

وكما أفادت مراجعة بحثية أجرتها الدكتورة سامية التمتامي والدكتورة مها عجلان من المركز القومي للبحوث، فقد أظهرت

(١) Nagwa Abdel Meguid, Moataza H Omran, Ahmed A Dardir et all- Study of 35delG in Congenital Sensorineural non-syndromic Hearing Loss in Egypt - Journal of Applied Sciences Research - January 2008..

نتائـج الدراسـات التي أجريـت على زواج الأقارب في عموم السـكان في مصر على مدى السـنوات الأربعين الماضية أن متوسـط معدل زواج الأقـارب يتجـاوز ٣٠٪. وتُعد معـدلات زواج الأقارب في مجموعات المـرضى المصريـين الذين يعانون مـن عيوب خلقية مختلفة أعلى بشـكل ملحـوظ من معدلات زواج الأقارب بين عامة السـكان وفقًا لأحدث تقديـر (٣٣٪). بالإضافـة إلى ذلك، فـإن معـدلات زواج الأقارب في المـرضى المصريين الذين يعانون من تشـوهات وأمـراض وراثية محددة تؤثـر على أجهـزة وأعضاء مختلفـة نتيجـة اضطرابات جسـدية متنحية ومتعـددة الجينات أعلى إحصائيًا من معدلات زواج الأقارب بين عامة السكان المصريين.

وعلى النقيض من ذلك، كشف التحليل الإحصائي عن عدم وجود زيـادة كبـيرة في معـدلات زواج الأقـارب في الاضطرابـات الجسـدية السائدة أو المرتبطة بالكروموسوم X أو الاضطرابات الصبغية.

وكـما يقـول الفريـق البحثي في مقدمة الدراسـة «من خـلال خبرتنا المبـاشرة في عيـادة علـم الوراثـة البشرية وعيـادة تشـوهات الأطراف وخلـل التنسـج الهيكلي في المركـز القومي للبحوث في مـصر، نبلغ عن العديـد مـن النتائـج المثـيرة للاهتمام فيـما يتعلـق بالارتباط بـين زواج الأقارب والاضطرابات الوراثية».

وتشـير الدراسـة إلى أن معدل زواج الأقارب بين السكان المصريين لا يزال مرتفعًا، وأن هناك حاجة إلى تحول في المواقف العامة والسياسية

والمهنية لإنشـاء خدمات وراثية شـاملة، كما أن هناك حاجة إلى برنامج على مستوى البلاد، يتضمن استراتيجيات قادرة على تخفيف المحرمات الثقافية المرتبطة بهذه الممارسـات الاجتماعيـة. وبالإضافة إلى ذلك، فإن فهـم القيود الماليـة والثقافيـة التي تعوق تطويـر وتنفيذ برامـج الوقاية الوراثية في مصر يشكل عنصرًا أساسيًا في معالجة هذه المشكلة[1].

ونسـتعرض فيما يلي بعض نماذج من الأمراض النادرة وأخرى أكثر شيوعًا بين المصريين تنتج من جراء عادة زواج الأقارب، كما نقدم قبيلة المعـازة نموذجًا يـبرز الأبعاد الثقافيـة والدينية التي تقـف وراء ارتفاع معـدلات زواج الأقارب في مصر والمخاطر البالغة التي قد تنتج عنه في حالة عدم اتخاذ الإجراءات الاحترازية والطبية اللازمة.

❋❋❋

(١) Samia Temtamy, Mona Aglan, Consanguinity and genetic disorders in Egypt – Middle East Journal of Medical Genetics – January 2012.

متلازمة زكي

بـدأت قصـة هـذه المتلازمـة المميتـة، في عـام ٢٠١١، عندمـا قدمـت أسرة مصريـة لديهـا طفلان يعانيان من مشـاكل صحيـة في العين والقلب والكلى وصغر حجم الرأس والأطراف السـفلية، إلى عيادة المركز القومي للبحـوث في منطقـة الدقي بالجيـزة، لمعرفة إمكانية أن يكـون لديها فرصة في ولادة أطفـال أصحـاء، تقول الدكتورة مها زكي، أسـتاذ ورئيس قسـم الوراثـة الإكلينيكية بالمركز القومي للبحوث، في تصريحات لصحيفة اليوم السابع: «كانت هذه الحالة مختلفة عن أي مرض وراثي رأيناه من قبل وكان رأيي أن هذه المتلازمة جديدة ومختلفة ولا تشبه أي مرض وراثي آخر».

وتضيـف: كان هنـاك عمـل مشـترك مـع فريـق أمريكـي بجامعـة كاليفورنيـا الأميركية لاكتشـاف الأمراض الجينيـة والوراثية، وأكدت لهم أن هذه الحالة لمتلازمة جديدة وراءها جين لم يتم اكتشـافه من قبل، حيث يعمل منذ بداية التخليق للأجنة على أكثر من عضو بالجسم، وتم البحث عن هذا الجين، وبالفعل تم اكتشاف أن هناك جين يسمى WLS يؤثر على بروتين معين يطلق إشـارات بالجسـم تجعـل تخليق الجنين يتم بالشـكل الصحيح ولكن قد تصيبه طفرة جينيـة نادرة تؤدي إلى ظهور تشوهات في الأجنة في كثير من الأعضاء.

وبالفعـل قـام فريق من الباحثـين بإجراء العديد مـن التجارب على الفئران للتأكد من مسئولية هذا الجين عن ظهور هذه التشوهات، وتبين

أنه سبب الأعراض نفسها، وأنه عبارة عن طفرة جينية نادرة تصيب الأجنة، مسببة إعاقات في سن الطفولة.

قام الباحثون بالاتصال بالعديد من المراكز البحثية حول العالم وتبين أن هناك مركز في سنغافورة لديهم حالات مشابهة للحالات المكتشفة في مصر، وهو ما جعل هناك تعاونا دوليًا وعالميًا لاكتشاف حقيقة هذه المتلازمة المرضية[1].

نُشرت نتائج البحث التي أجراها فريق من الباحثين من كلية الطب بجامعة كاليفورنيا سان دييجو ومعهد رادي للأطفال للطب الجيني، في دورية «ذا نيو إنجلاند جورنال أوف ميديسين»، ٣٠ سبتمبر ٢٠٢١، كما شارك في الدراسة باحثون من مصر والهند والإمارات العربية المتحدة والبرازيل والولايات المتحدة.

ووفق نتائج الدراسة، تحدث العيوب الخلقية البنيوية في حوالي ٣٪ من المواليد الأحياء؛ وتفتقر معظم هذه العيوب إلى أسباب وراثية أو بيئية محددة. وعلى الرغم من التقدم المحرز في الأساليب الجراحية، فإن الوقاية الدوائية تظل بعيدة المنال إلى حد كبير.

استفسر الباحثون من قواعد البيانات العالمية لـ٢٠٢٤٨ عائلة تضم أطفالاً يعانون من اضطرابات النمو العصبي، مدعومة بمعلومات عن معدلات زواج الأقارب في عائلات هؤلاء الأطفال.

(١) هند عادل – «متلازمة زكي» تسجل اسم طبيبة مصرية في مقدمة علماء العالم – صحيفة اليوم السابع – تحقيقات وملفات – ٠٨ أكتوبر ٢٠٢١.

أجرى الباحثون تسلسـل إكسـوم أو التسلسـل الجينومـي للعينات التـي تـم الحصول عليهـا من الأطفـال أو والديهـم أو كليهـما لتحديد الجينـات التـي تحتوي على طفـرات مسـببة للأمراض ثنائيـة الأليلات أو طفـرات مسـببة لأمراض محتملـة موجودة في أكثر مـن عائلة. وبعد تحديد المتغيرات المسببة للأمراض، قاموا بإنشاء نموذجين للفئران، كل منهـما يحتوي على متغير مسـبب للأمـراض «مُثبَّت»، لدراسـة الآليات واختبار العلاجات المرشحة. قبل أن يقوموا بإعطاء مضاد WNT ذي الجزيئات الصغيرة للحيوانات الحوامل وتقييم ذريتها[1].

يقـول كبـير المؤلفـين جوزيـف جليسـون، أسـتاذ علـم الأعصاب بمعهد رادي للأطفال للطـب الجيني في كلية الطب بجامعة كاليفورنيا في سان دييغو، في تصريحات نشرت على موقع الجامعة: «على الرغم من أن أطبـاء مختلفين كانوا يعتنـون بهؤلاء الأطفـال، إلا أن جميع الأطفال أظهـروا نفس الأعراض وكان لديهم جميعًا طفرات في الحمض النووي في نفس الجين». ويضيف جليسون: «لقد حيرنا الأطفال الذين يعانون من هذه الحالة لسنوات عديدة».

وتابع: «لقد لاحظنا أطفالًا في جميع أنحاء العالم يعانون من طفرات في الحمـض النـووي في جـين (Wnt-less (WLS، لكننا لم ندرك أنهم جميعًا مصابون بنفس المـرض حتى قارن الأطباء الملاحظات السريرية.

(١) Guoliang Chai, Ph.D. et all, A Human Pleiotropic Multiorgan Condition Caused by Deficient Wnt Secretion – The New England Journal of Medicine – September 29, 2021.

أدركنا عندها أننا نتعامل مع متلازمة جديدة يمكن للأطباء التعرف عليها، ومن المحتمل منعها».

وأفاد الباحثون أنهم وجدوا أيضًا طريقة محتملة لمنع طفرة الجين عن طريق إعطاء دواء أثناء الحمل. يقول المؤلف المشارك في الدراسة الدكتور برونو ريفيرسادي، مدير الأبحاث في وكالة العلوم والتكنولوجيا والبحوث في سنغافورة، والذي ساعد في تحديد العديد من العائلات التي يعاني أفرادها من متلازمة زكي والتحقيق في التدخل العلاجي المحتمل، في تصريحات لموقع الجامعة: «بينما أظهرنا أنه من الممكن تعويض نقص WNT بأدوية مخصصة، كان التحدي الحقيقي هو التغلب على هذا المرض الخلقي وإنقاذ الجنين».

وباستخدام تسلسل الجينوم الكامل، وثّق الباحثون الطفرات في جين WLS، الذي يتحكم في مستويات الإشارة لبروتين شبيه بالهرمونات يُعرف باسم Wnt (ينطق وينت). وتُعد إشارات Wnt مجموعة محفوظة للغاية من مسارات البروتين المشاركة في التطور الجيني.

يقول المؤلف الأول جوليانج تشاي، الحاصل على درجة الدكتوراه، وهو زميل ما بعد الدكتوراه سابق في كلية الطب بجامعة كاليفورنيا في سان دييغو والآن في جامعة كابيتال الطبية في بكين بالصين: «كانت النتائج مفاجئة للغاية لأنه كان من المفترض أن العيوب الخلقية البنيوية مثل متلازمة زكي لا يمكن منعها بدواء». ويضيف: «يمكننا أن نرى

هذا الدواء، أو أدوية مثله، تُستخدم في النهاية لمنع العيوب الخلقية، إذا تم تشخيص الأطفال في وقت مبكر بما فيه الكفاية»[١].

تقول زكي: لقد قرر الفريق البحثي إطلاق اسمي على هذه المتلازمة «متلازمة زكي» نظرًا لأنني كنت أول باحثة أكدت على أنها متلازمة جديدة لم تعرف من قبل. وتضيف في تصريحات صحفية على أن متلازمة زكي مرض وراثي يأتي من الأم والأب ويتكرر بنسبة ٢٥٪ لأنه يحمل صفة وراثية متنحية، مشددة على أن زواج الأقارب قد يقف وراء ظهور هذه الطفرة الوراثية المعيبة، ومطالبة بضرورة رفع وعي العائلات حول مخاطر ولادة أطفال يعانون من تشوهات نتيجة هذا النوع من الزواج[٢].

***

(١) Scott LaFee and Graciela Sevilla – Researchers Discover Unknown Childhood Genetic Condition and its Potential Cure – University of California San Diego School of Medicine – September 29, 2021.

(٢) هند عادل – «متلازمة زكي» تسجل اسم طبيبة مصرية في مقدمة علماء العالم – صحيفة اليوم السابع – تحقيقات وملفات – ٠٨ أكتوبر ٢٠٢١.

متلازمة كاربنتر

تعتز الدكتورة سامية التمتامي، عالمة الوراثة البشرية ومؤسسة قسم الوراثة البشرية بالمركز القومي للبحوث، كثيرًا بأول مرض وراثي اكتشفته، نظرًا لأنه كان نتاج جهد بحثي خاص جدًا لها، تحكي أنه في أثناء سيرها بإحدى الطرقات في مستشفى جامعة جونز هوبكنز الأميركية، اشتبهت في إحدى الحالات المرضية التي كانت تسير هي الأخرى في المكان نفسه، وعلى الفور أقنعت فريق العمل بالمستشفى بضرورة تحويل هذه الحالة المرضية إلى عيادة الوراثة، مرجحة أنها تعاني مرضًا وراثيًا.

نظرت التمتامي في جميع الأبحاث الطبية التي تتناول الأعراض التي كانت تلك الحالة تعاني منها، حيث وجدت أن هناك طبيبا إنجليزيًا جراحًا اسمه كاربنتر، كان قد وصف أعراض تلك المتلازمة التي يعاني أصحابها من تشوهات متعددة.

وكان كاربنتر قد وصف حالات شبيهة لمصابين بتلك المتلازمة ولكن دون الإشارة إلى أسبابها الوراثية. ونظرًا لقوة الملاحظة التي تتمتع بها التمتامي، استطاعت عمل مقارنة سريعة بين وصف أعراض تلك المتلازمة المرضية في أكثر من مرجع طبي، حيث تبين تشخيص الحالة نفسها لأكثر من مرض، وليس مرضًا واحدًا. ولكنها أرجعت

الأمـر إلى أنـه مـرض وراثي لم يتم الإشـارة إليـه من قبـل، متفقة مع ما ذهـب إليه كاربنتر مـن وصف دقيق للأعراض، وقـد تبين من المراجع الطبيـة أن هنـاك حـوالي ١١ أسرة حـول العـالم تعاني من هـذا المرض، حيث قامت بتضمين تلك النتائج في ورقة بحثية نشرت في دورية «طب الأطفال الأمريكية».

وكان هـذا بالفعـل أول بحـث نشرتـه التمتامي عن مـرض وراثي جديد في مجلة أمريكية عالمية عن طب الأطفال، وأطلقت عليه «متلازمة كاربنتر Carpenter Syndrome»[1].

وتعـرف متلازمـة كاربنـتر بأنها اضطـراب وراثي نـادر يحدث على الكروموسـوم ٦، كان الطبيـب جـورج كاربنتر، هو أول مـن أبلغ عنه في عام ١٩٠٩، وكانت التمتامي هي أول من نشر ورقة بحثية عن هذه المتلازمة في عام ١٩٦٦.

وتتميّز متلازمة كاربنتر بالإغلاق المُبكِّر لبعض عظام الجمجمة وهو عيـب خلقي يولد الشـخص المريـض به، ويحدث عندمـا تندمج عظام الجمجمة في وقت مبكر قبل أن يتشكل دماغ الطفل بالكامل. ومع نمو الطفل المصاب، فقد تصبح الجمجمة مشوهة (على سبيل المثال، مدببة). بالإضافـة إلى وجود تشـوُّهات في أصابع اليديـن والقدمين وعيوب في القلـب وفقدان السـمع والإعاقـة الذهنية ومشـاكل أخرى. ويسـمى

(١) روان الضامن – سامية التمتامي.. طب الوراثة البشرية – برنامج رائدات – قناة الجزيرة – ٢٠ يناير ٢٠٠٨.

هذا الاضطراب أيضًا بتعدد تشابكات الأطراف. وهي متلازمة نادرة للغاية، تنتقل وراثيًا عبر أفراد الأسرة الواحدة، حيث يرتبط بطفرة في أحد الجينين (RAB23) أو (MEGF8).

يساعد الجين RAB23 في صنع البروتين المسئول عن تطوير وتشكيل أجزاء كثيرة من الجسم. في حين أن العلماء ليسوا متأكدين من الدور الذي يلعبه الجين MEGF8 وليس من الواضح حتى الآن كيف تسبب هذه الطفرة الجينية علامات وأعراض تلك المتلازمة.

ومتلازمة كاربنتر هي اضطراب وراثي جسمي متنحي. وهذا يعني أن الطفل يجب أن يرث نسختين من الجين غير الطبيعي، واحدة من الأم والأخرى من الأب. وتبدأ علامات متلازمة كاربنتر عادة عند الولادة أو بعد ذلك بوقت قصير. وهناك تباين على نطاق واسع حتى بين الأشخاص من نفس العائلة. فقد يعاني بعض الأشخاص من بعض العلامات الخفيفة، في حين يعاني آخرون من إعاقات شديدة[1].

وكانت التمتامي مع فريق بحثي مصري قد قاموا بدراسة أخرى نشرت في «المجلة الأوروبية لعلم الوراثة الطبية»، في يناير عام ٢٠٢٢، حول متلازمة كاربنتر. تناولت الدراسة حالتين مرضيتين بتلك

(١) Carpenter syndrome – cleveland clinic – home /health library / diseases & conditions /carpenter syndrome.

المتلازمة في مصر، إحداهما ذات سمات نموذجية والأخرى ذات سمات غير نمطية.

وصفـت الدراسـة هاتـين الحالتـين الجديدتين لمريضـين يعانيان من تشـوهات في جين CRPT1 ومتغيرات الجـين RAB23 متماثلة الأليـلات. واقترحـت أن النمـو الزائـد مـع تقـدم عمـر العظـام، والتغـيرات الصرعيـة في مخطـط كهربيـة الدمـاغ، وسـمات التوحد التي شـوهدت في الحالة المرضية الأولى هي امتداد للنمط الظاهري لمتلازمـة كاربنتر ويمكن أن تكون بسـبب متغـير RAB23 الجديد. بالإضافة إلى ذلك، وجدت الدراسة أن متغيرات RAB23 الجديدة التـي تـم تحديدهـا في الحالتـين تعمل على توسـيع نطـاق المتغيرات المرتبطة بالجين CRPT1.

وكانـت الحالـة المرضيـة الأولى لطفـل مـصري يبلـغ مـن العمر ٥ سـنوات، تـم تقديمـه إلى عيـادة تشـوهات الأطـراف وخلل التنسـج الهيكلي (LMSDC) بالمركز القومي للبحوث في مصر مصابًا بتشوهات في الهيـكل العظمـي، وإعاقة ذهنيـة، وتأخر في النطـق، وبعض مظاهر السلوك التوحدي.

وُلِـد الطفـل المريض لأبوين من الأقارب ولكـن لم يكن هناك أفراد آخرون متأثرون بالمثل في أسرته. وفيما يتعلق بالتاريخ المرضي للأم قبل الـولادة، فكان هناك اشـتباه لإصابـة الأم بمرض سـكري الحمل، كما كانت تعاني من قلة السـائل السـلوي – سـائل يحيط بالجنين لحمايته من

العـدوى وضغط الحبل السري، كما يخفف مـن حركاته أثناء وجوده في الرحم – في الأشهر الثلاثة الأخيرة. في حين كانت الولادة طبيعية[1].

❋❋❋

(١) rababkhairat,rashaelhossini,narasobreira,elizabethwohler,ghadaotaify,amalm.mohamed,ehab r.abdel raouf,inassayed,monaaglan, samiraismail,samia a.temtamy, expansion of the phenotypic and mutational spectrum of carpenter syndrome, european journal of medical genetics, 1, january 2022.

أطفال القمر

ويعد مرض «جفاف الجلد المصطبغ» (Xeroderma pigmentosum) أو كما يطلق على المصابين به «أطفال القمر» مرض وراثي متنحٍ، ما يعني أن الطفل المصاب به يحمل نسختين من الجين المسبب له، واحدة من الأب والأخرى من الأم. ويتميز هذا المرض النادر بأن الجلد وقرنية عين المريض يكونان حساسين جدًا للأشعة فوق البنفسجية، كما يؤدي إلى أن يطور بعض المصابين به مشاكل بالجهاز العصبي.

وتؤدي أشعة الشمس فوق البنفسجية إلى تدمير المادة الوراثية للحمض النووي (دي إن إيه) في خلايا الجلد، وفي الحالة الطبيعية يقوم الجسم بإصلاح هذا الضرر، إلا أن مرضى جفاف الجلد المصطبغ لا يستطيعون القيام بذلك الإصلاح، وعليه يصبح الجلد رقيقًا وحساسًا وتظهر عليه بقع من جراء التغيرات التي تطرأ على لونه الطبيعي.

ويطلق على الأطفال المصابين بهذا المرض «أطفال القَمر»، نسبة إلى عدم قدرتهم على الظهور بشكل طبيعي إلا تحت ضوء القمر، فهم لا يستطيعون التعرض لأشعة الشمس، لذا يلازمون منازلهم في أثناء النهار، منتظرين حلول الظلام. وإذا كان الظلام يبث الرعب في نفوس البعض من الصغار، فإن المصابين بهذا المرض النادر يعتبرون

الظلام صديقًا مؤنسًا لهم، فهو متنفسهم للخروج من سجنهم المنزلي إلى الشوارع والسير، دون خوف، تحت ضوء القمر[١].

وكان فريق بحثي مشترك من المركز القومي للبحوث وجامعة القاهرة والجامعة الأميركية في مصر، قد قام بوصف النتائج السريرية والوراثية لـ ٣٦ مريضًا مصريًا مصابًا بهذا الاضطراب ضمن الدراسة المنشورة في دورية «الجينات Genes» في ٢٠ فبراير ٢٠٢١. كما تم إجراء تقييم سريري شامل متبوعًا بتسلسل سانجر لجينات XPA وXPC.

استطاع الباحثون من خلال تطبيق تقنيات التنميط السريري والجيني، تحديد ستة طفرات جديدة وسبعة طفرات كان قد تم الإبلاغ عنها مسبقًا. كما تم التحقيق في العلاقة بين النمط الظاهري والنمط الوراثي[٢].

ومن جانبه، يقول الدكتور ربيع بدير، أستاذ الأمراض الجلدية بجامعة الأزهر، إنه مرض وراثي نادر يحدث نتيجة زواج الأقارب،

(١) د. أسامة أبو الرُّب – تعرف على أطفال القمر – موقع قناة الجزيرة على الإنترنت – صحة – ٢٤ يونيو ٢٠٢٤.

(٢) Eman Rabie, Khalda Amr, Suher Zada, Heba El-Sayed, Mohamad El Darouti and Ghada El-Kamah, Clinical and Mutational Spectrum of Xeroderma Pigmentosum in Egypt: Identification of Six Novel Mutations and Implications for Ancestral Origins – genes – 20 February 2021.

تظهـر آثـاره على الجلد، فيعـاني المريض من جفـاف وتقرحات جلدية، أمـا بالنسـبة للعـين فتصيبها حساسـية شـديدة من أشـعة الشـمس مما يسبب التهابات بالقرنية، وينتهي الأمر بضعف النظر إذا لم يتم حمايتها، بالإضافـة للإصابـة ببعض الأمـراض الناتجة عن ضعـف المناعة، وقد يعاني المريض مشاكل في الأعصاب.

ووفـق بدير، تظهـر مراحل المـرض الأولى في الطفولة، حيث يحتاج الطفـل لتوفـير نمط حياة خـاص يتوافق مع هذه الظـروف. ولا يوجد حتـى الآن عـلاج للمرض، فالمريـض يعيش بـين ١٥ إلى ٢٠ عامًا قبل أن يموت، لكن في حالة اتّباع إجراءات الوقاية، فمن الممكن أن يعيش حتى ٦٠ أو ٧٠ عامًا[١].

***

(١) الهـروب إلـى الظـلام.. «أطفـال القمـر» حكاية معانـاة صغـار محجوبين عن الشمس – بوابة أخبار اليوم – تقارير وحوارات – ٢٢ أكتوبر ٢٠١٩.

الثلاسيميا... الأكثر شيوعًا في مصر

يُعتبر الثلاسيميا أحد أكثر الأمراض الوراثية شيوعًا في مصر، وهو أيضًا أحد أكثر الاضطرابات الدموية انتشارًا على مستوى العالم. إذ كشفت المبادرة الأخيرة لفحص المقبلين على الزواج في مصر، إصابة أكثر من ٣٢ ألف شخص بهذا المرض، المعروف أيضًا باسم أنيميا البحر المتوسط.

وقال الدكتور حسام عبد الغفار، المتحدث الرسمي لوزارة الصحة والسكان، في تصريحات صحفية، في ١٢ مايو ٢٠٢٤، إن أنيميا البحر المتوسط تُعتبر واحدة من أكثر الأمراض الوراثية شيوعًا في مصر، مشيرًا إلى أنه اضطراب وراثي في خلايا الدم، ينتج عنه انخفاض في مستوى الهيموجلوبين وعدد كرات الدم الحمراء، دون المستوى الطبيعي. يعزى هذا الانخفاض إلى وجود طفرة جينية يرثها الأبناء من الآباء.

وأوضح عبد الغفار أن الشخص قد يكون مصابًا بالمرض وتظهر عليه الأعراض، أو قد يكون حاملًا لأحد الجينات الوراثية المسببة للمرض دون أن تظهر عليه الأعراض. وأشار إلى أن أبرز العلامات والأعراض لفقر الدم تشمل شحوب الجلد، والضعف العام، والهزال، واضطراب ضربات القلب، وتأخر النمو، وانخفاض الخصوبة. ويُعتبر زيادة مستوى الحديد في الجسم نتيجة لعمليات نقل الدم المنتظمة المستخدمة في علاج فقر الدم أحد الأعراض المرتبطة بالمرض،

وتشـمل الأعراض الأخرى تأخر النمو، وضعف العظام وهشاشـتها، وانخفاض معدل الخصوبة.

وكانـت وزارة الصحـة والسـكان في مـصر قـد أعلنت عـن توفير خدمـات طبيـة تحت مظلة التأمـين الصحي لمرضى الثلاسـيميا في جميع مستشـفيات الـوزارة، بالإضافـة إلى المستشـفيات الجامعيـة والمراكـز المتخصصة في أمراض الدم في جميع أنحاء الجمهورية[1].

يقول الدكتور محسـن الألفي، أسـتاذ طب الأطفـال وأمراض الدم بكلية الطب، جامعة عين شمس في تصريحات صحفية: «يحتاج مريض الثلاسـيميا إلى نقل دم فوري بشـكل دوري لتعويضه عن كريات الدم التـي تتكـسر، وللمحافظـة على مسـتوى مقبـول مـن الهيموغلوبين في دمه، ولا يسـتطيع المريض التخلص من الحديد المُترسـب إلا عن طريق الأدوية المكملة».

وينتشر هذا المرض في منطقة حوض البحر الأبيض المتوسط ويشترط لحدوثه توارث الجين المصاب من كلا الأبوين. تقول د.آمال البشلاوى، أسـتاذ أمراض دم الأطفال وزرع النخـاع، في تصريحات نشرتها صحيفة الأهـرام، في ١٢ مايو ٢٠١٩، إنه وفقـا للتقديرات المعلنة آنذاك فإن ٩٪ من المصريين حاملون للمرض، كما يولد ألفا طفل مريض ثلاسـيميا كل عام. وتبقى عملية زرع النخاع العظمي هي العلاج الجذري لهذا المرض.

(١) إبراهيـم سـعيد - «الثلاسـيميا» أكثـر الأمـراض شـيوعًا فـي مصـر - صحيفـة المصري اليوم - ١٢ مايو ٢٠٢٤.

كما أن البشلاوي تعول على التقنيات العلاجية المتقدمة في المستقبل مثل العلاج الجيني باستخدام تقنية «كريسبر كاس ٩» لاستبدال الجينات التالفة بغيرها سليمة لإنتاج خلايا دماء سليمة[١].

لقد جرى تنفيذ أساليب مختلفة لبرامج فحص حاملي المرض في العديد من البلدان. وهي تشمل فحص السكان بشكل عام، وفحص المجموعات المعرضة للخطر، والفحص قبل الولادة، والفحص المتتالي أو فحص الأسرة الممتدة، في حال وجود تاريخ مرضي بالعائلة. ونظرًا إلى أنه مرض جسمي متنح، إلى جانب ارتفاع معدل زواج الأقارب في مصر، فمن المتوقع أن يكوّن أعلى معدل انتشار لحاملي بيتا ثلاسيميا بين أقارب المريض الذين يشكلون هدفًا جيدًا للفحص. وقد يوفر هذا النوع من الفحص بديلاً للفحص السكاني لتحديد الأزواج الحاليين والمستقبليين المعرضين لخطر إنجاب أطفال مصابين[٢].

***

(١) عمرو جمال- الفحص قبل الزواج يحمي الأطفال من الإصابة بالثلاسيميا - صحيفة الأهرام - صفحة المرأة والطفل - ١٢ مايو ٢٠١٩.

(٢) Mohamed R. El-Shanshory et all - Prevalence of iron deficiency anemia and beta thalassemia carriers among relatives of beta thalassemia patients in Nile Delta region, Egypt: a multicenter study - Journal of the Egyptian Public Health Association - 2021 Oct 11.

قبيلة المعازة

اختارت قبيلة «المعازة» التي تقطن محطات متفرقة في صحراء البحر الأحمـر في مـصر الحياة بين الجبـال. يعمل أفراد القبيلـة في رعي الأغنام وتربيـة الجمال، كما أنهم يتقنون الأنشـطة الترفيهية التـي تدخل البهجة على السياح الأجانب الذين يتوافدون على تلك الأماكن التي يسكنونها للاستماع بالأجواء المصرية وجمال الطبيعة.

تنقل لنا صحيفة «المصري اليوم» ذلك المشـهد المؤلم لسـائحة تدعى «راشيل» تنادي على طفل صغير يدعى «محمد»، من أطفال القبيلة، كان يعطيهـا ظهـره، لكنه لم يكترث إليها برغم تكـرار نداءاتها عليه، قبل أن تقرر الذهاب إليه لكي تطلب منه أن تأخذ صورة معه، عندما اكتشفت أنه لم يكن يسـمعها، بسبب مشكلة صحية لديه، فهو طفل أصم وأبكم ولا تسـتطيع التواصـل معـه إلا بلغة الإشـارة، وسرعان مـا أخرجت الكاميـرا من جرابهـا ولوحت له بيديها في إشـارة إلى فمها المبتسـم كي يفعل مثلها حتى تضفي على الصورة قدرا أكبر من الجاذبية.

لا أحـد يكـترث لهذا الطفل «الأطـرم» كما يطلق عليه أفـراد القبيلة وتعنـي الأبكم الأصم، فهو واحد من عشرات الأطفال اللذين يعانون من فقد السـمع والقدرة على الكلام نتيجة الالتزام بعادات القبيلة التي تفرض على الأبناء والبنات الزواج من أولاد وبنات العم.

تتحدث سعيدة، زوجة شيخ قبيلة المعازة، السيدة السبعينية، إلى صحيفة «المصري اليوم»، عن واحدة من عادات الزواج السائدة منذ زمن في بعض العائلات المصرية، فتقول إنها تزوجت من ابن عمها منذ سنوات كثيرة.. وهي، حسب قولها، لا تعرف حتى تقدير عدد هذه السنين، وقتها لم تكن تستطيع أن ترفض الزواج منه، فمن المعروف في عاداتهم وتقاليدهم، أن ابن العم هو الأولى بزواج بنت عمه.

ووفق سعيدة، حتى الآن لا تستطيع أي بنت أن تتزوج من خارج القبيلة، من الممكن أن يتقدم لها عريس ذو قرابة بعيدة، ولكنه لابد وأن يكون أحد أبناء قبيلة معازة، ويشترط فيه أن يكون ميسورًا وقادرًا. ولكن الأولوية دائمًا لابن العم، حتى لو كانت العروس متعلمة وهو غير متعلم، أو هي غنية وهو فقير، فمن حقه أن يوقف زواجها من أي شخص آخر ويتزوجها، فهذه هي عادات القبيلة التي تربَّوا عليها منذ قديم الأزل. تمتلك العائلات في القبيلة أطفالا كثيرين لا يسمعون ولا يتكلمون، ويرفضون القول بأن هذا بسبب زواج الأقارب، فهم يعتبرون الأمر شيئا قدريًا، ولا مفر منه.

جمعة أحمد، الشاب الثلاثيني، هو الآخر أحد ثلاثة فقط من الشباب الذين أكملوا مسيراتهم التعليمية في قبيلة المعازة، بعد أن قرر أن يتزوج ابنة عمه، وعلى الرغم من علمه بالمشكلات الصحية التي يسببها زواج الأقارب والتي عددها هو نفسه لصحيفة «المصري اليوم» في أثناء حديثه معها، مبررًا ذلك بأنه تربى مع ابنة عمه ولم يعرف غيرها طوال حياته:

«تزوجتها عن حب، فقد تربيت معها منذ الصغر، ولم أعرف غيرها وأنا الأولى بها من غيري». جمعة مثل باقي الشباب في القرية، تربى على عادات وتقاليد لا يستطيع أحد أن يغيرها، ووفق قوله «لا أستطيع أن أكسر كلام أبي عندما يطلب مني الزواج من بنت عمي».

يعترف جمعة بمخاطر زواج الأقارب، «لا يوجد بيت من بيوت القبيلة لا يوجد به على الأقل أطرم واحد»، قائلا إن العديد من أفراد القبيلة يعانون من مشاكل زواج الأقارب الصحية، ولكنهم لا يعترفون بأنه هو السبب في إنجاب هؤلاء الأطفال المعاقين، بل يعتبرونه قضاءً وقدرًا من الله. يقدر جمعة أعداد أطفال القرية الذين يعانون ضعف أو عدم السمع والقدرة على الكلام ويحتاجون إلى زرع قوقعة في الأذن حتى يستطيعوا السمع والكلام بنسبة ٣٠٪ من إجمالي أطفال القبيلة.

ولا يختلف حال «راشد علي» كثيرا عن حال غالبية بدو الصحراء، فهو ابن لأب وأم (أولاد عم) لا يسمعون ولا يتكلمون، ومع ذلك فهو أيضا تزوج من ابنة عمه، وأنجب منها ولدين وابنتين، ثلاثة منهم لا يسمعون ولا يتكلمون. يعرب على عن تعجبه من الأمر: «أنا لا أعرف ما هو السبب». في القبيلة أناس كثر مثل أولاده يعانون من عدم القدرة على السمع أو الكلام. ويقولون بأنهم لا يعرفون السبب وراء ذلك، فهم لم يقوموا بالفحوصات الطبية المطلوبة كي يعرفوا السبب لأنهم، وفق قولهم، يرضون بقضاء الله.

الأمـر ذاتـه تكرره مـروة حسـان، التي تزوجـت خالتهـا وأنجبت ولكنهـا لا تسـمع ولا تتكلم منذ طفولتها. ووفـق قولها «لا نعرف لماذا ولـدت هكـذا ولكننا راضـون بقضـاء الله وقدره»، معتـبرة أن البحث عـن أي سـبيل لعلاج خالتها يعـد أمرًا حرامًـا شرعًا، وفـق اعتقادها، لأنه من وجهة نظرها سـيكون بمنزلة اعـتراض على قضاء ربنا وقدره. وأكدت: «زواجنا من الأقارب لا علاقة له بإنجابنا أولادا لايسـمعون أو يتكلمـون أو يعانـون مـن أي عيوب خلقية.. نتزوج مـن أقاربنا كي يحافظـوا علينا ويحمونا ويحموا بناتنا، وفـوق كل هذا وذاك، يزيد عدد أفراد قبيلتنا ونصبح كثر».

سـلمى لافي، هيٍ الأخـرى لم تمنعها إعاقة زوجها السـمعية من أن تقبله عريسًـا وشريـكًا لحياتها، فهذه الإعاقة لم تمثل لها شـيئا، وتعتبرها قضـاء ربنا وقـدره، وهي لا تعرف شـيئا عن خطـورة زواج الأقارب الطبيـة التـي من الممكـن أن تجعلهـا تنجب أطفـالا مشـوهين خلقيًا، وقالـت: «عنـدي ٤ بنات كلهن ولدن بصحة وعافيـة وحتى لو كانت أي منهـن قـد ولـدت فاقدة القدرة على السـمع أو الـكلام لم يكن هذا ليغضبني لأنه سيكون قدرها».

وأضافـت: «نحـن ليـس لدينا وحـدة صحية في كل محطـات الجبل ولـو أن أحدنـا أصابه المرض يحتاج إلى الذهـاب إلى مدينة الغردقة التي تبعد عنا بحوالي، ساعة ونصف الساعة، باستخدام السيارة». وتابعت: «بنـاتي لابـد وأن يتجـوزوا مـن أولاد أعمامهـم، فهم أولى بهـن من أي شخص آخر، وهذه تقاليد القبيلة التي تربينا عليها».

خوف عمرو سلامة، مما قد يترتب على زواج الأقارب من إنجاب أطفـال مشـوهين أو ذوي إعاقـة، جعلـه يفكـر قبل أن يختـار شريكة حياتـه، ترك بلدته وبنـات عمومته المقربات، وذهـب إلى المنيا ليختار زوجتـه، ولكنهـا كانت من قبيلة «المعـازة»، قريبة مـن الدرجة الثالثة أو ربـما مـن الدرجـة الرابعة لا يعلـم بالتحديد. تزوج عمرو سـلامة (٣٢ عامًـا) وأنجـب طفلتـه الأولى شروق، وبعد مرور ٩ أشـهر على إنجابها اكتشـف أنها صماء لا تسـمع ولا تتكلم، وهي نفس الظروف الصحية التي تعاني منها طفلته الثانية أسماء، ليصبح عمرو أبا لطفلتين لا تسمعان ولا تتكلمان. لم يمتنع عمرو عن إنجاب الأطفال، إذ رزقه الله بطفله الثالث كريم وبعد عمل الأطباء التحاليل الطبية اللازمة له، وجده هذه المرة سليماً طبيًا وغير مصاب بأي إعاقات.

تصف الدكتـورة نجوى عبد المجيد، أسـتاذ الوراثة البشرية بالمركز القومـي للبحوث، المعاناة التي يعيشـها أطفال وشـباب قبيلة «المعازة» بأنهـا مأسـاة وكارثة إنسـانية تؤدي لخلـق جيل منقطع عـن العالم، لأن فقدان القدرة على السمع والكلام، من وجهة نظرها، من أسوأ أشكال التشـوهات الخلقيـة المرتبطة بـزواج الأقارب. وأوضحـت أن الصمم نتيجـة جين متنـحٍّ لا يأتي إلا عندما يتقابل مع جـين آخر متنح، وهو ما يحدث نتيجة زواج الأقارب.

وتضيـف أن هـذه الجينـات يظهر أثرهـا في حال قرابـة الزوجين، حتـى لـو كانـت القرابة مـن الدرجـة الثالثة، وأنـه كلما كانـت درجة

القرابـة أقوى بـين الزوجين تصبـح النتيجة صحيا أسـوأ. وتتابع: في هذه الحالة يفقد الطفل قدرته على السـمع، حيث يصبح غير قادر على اكتساب أصوات أو لغة، خاصة أنه يبدأ في اكتساب لغته والتمييز بين الأصوات في السـنوات الثلاثة الأولى مـن عمره، وهو ما يترتب عليه أيضا فقدانه قدرته على النطق بعد ذلك، ليصبح أصما وأبكما في الوقت نفسه، وفي هذه الحالة يحتاج الطفل في البداية إلى سماعات واختبارات أُذُن، وبالنسبة للحالات المتأخرة فتحتاج إلى زرع قوقعة في الأذن[1].

❋❋❋

(١) هبة عبد الحميد، سمر النجار – المعازة.. قبيلة تنفذ قوانينها والأطفال يدفعون الثمن، صحيفة المصري اليوم، ٢٠-٠٣-٢٠١٤.

الباب الخامس

الخطوات الأولى على طريق الوراثة في مصر

حفز اكتشـاف العلـماء بنية جـزيء الحمض النـووي «دي إن إيه»، وغيره من متوالية الاكتشـافات الثورية التي أعقبته في مجال البيولوجيا، العديـد مـن الباحثـين المصريـين وغيرهم لإبـداء رغبـة في ارتيـاد هذا المجـال الجديد. ولعل من الأقدار السـعيدة أن الريـادة كانت للعالمات المصريـات، عندمـا قـررن، منـذ البدايـة، ارتيـاد هـذا المجـال الجديـد والصعب، حاملات على عاتقهـن مهمة وقاية المصريين وعلاجهم من مخاطـر وأضرار الأمراض الوراثية، الشـائع منها والنـادر أيضًا. حدث ذلـك في وقـت قـل فيه عـدد من كـن يذهبن مـن الفتيـات في مصر إلى صفوف الدراسة.

لقد حظيت الوراثة الطبية في أقسام طب الأطفال بالجامعات المصرية بتقديـر كبير في أوائل السـتينيات في جامعتي القاهرة وعين شـمس من قبل الدكتورة إكرام عبد السـلام، أسـتاذ طب الأطفال ومؤسـس علم الوراثـة الطبية ورئيس قسـم طب الأطفال الأسـبق بجامعـة القاهرة، والتـي تعـد أول طبيبـة مصريـة تبحث في علـم الجينـات والوراثة، بل وواحدة من النسـاء الأوائل اللاتي مارسن هذا التخصص على مستوى العـالم أيضًـا، والدكتورة نعمت هاشـم، أسـتاذ ورئيس قسـم الأطفال بكلية الطب جامعة عين شمس سابقًا، والباحث الرئيسي لمركز بحوث وعلاج أمراض الوراثة بالجامعة منذ أن قامت على تأسيسه.

وفي عـام ١٩٦٦، حصلـت الدكتـورة سـامية التمتامـي على درجة الدكتـوراه في الوراثـة البشريـة مـن جامعة جونـز هوبكنـز بالولايات المتحـدة الأمريكيـة، كأول عالمـة وراثـة بشريـة متخصصـة في مـصر، وأنشأت تخصص علم الوراثة البشرية في المركز القومي للبحوث.

وفي عام ١٩٦٧، بدأت الدكتورة سوزان رشدي وحدة علم الوراثة الطبيـة في معهـد البحوث الطبيـة بالإسـكندرية. وأعقب ذلك إنشـاء وحـدات الوراثـة الطبيـة في جامعـات أخـرى مثل جامعتـي المنصورة والإسـكندرية. كما تضم مدينة مبارك للأبحـاث العلمية مراكز للعلوم البينية بما في ذلك الهندسة الوراثية والتكنولوجيا الحيوية.

أخـذت هـذه المراكـز والوحـدات المتخصصة عـلى عاتقها دراسـة وتسـجيل الأمراض الوراثية المنتشرة بين المصريـين، وتقديم الخدمات التشـخيصية والعلاجيـة للمرضى وأسرهم، بالإضافـة إلى البحث عن طرق تشـخيصية وعلاجية ووقائية جديـدة. كما أجرت البحوث حول وبائيـات الأمراض الوراثية، كما تظهر بـين المصريين ومقارنتها بالدول المجاورة وسـكان الشـعوب المختلفة. وقامت على جانـب آخر بتعزيز الروابـط بين هذه المراكز ومشروعات الخدمات الطبية الوراثية في إطار التعـاون الثقـافي المصري مع مختلـف دول العالم، وكذلـك مع المنظمات الدولية المعنية كمنظمة الصحة العالمية ومنظمة اليونيسيف.

وكان مـن أهـم الأنشـطة التـي قامـت بهـا هـذه المراكز هـي إعداد وتدريب المسـتويات المختلفة للمشـتغلين في هذه المجالات من أعضاء

هيئة التدريس والباحثين والفنيين في مجال الدراسات والبحوث الوراثية وتشـخيص وعلاج الأمراض الوراثية المختلفة، مع فتح مجال الدراسة والتدريب أمام الطلاب المصريين وطلاب الدول العربية والإفريقية.

ويتـم الآن إدخـال المقـررات الوراثيـة البشريـة في مناهـج طـلاب الطـب في معظـم الجامعات. كما يتـم تقديم درجات الدراسـات العليا المتخصصة في مجال علم الوراثة البشرية الطبية لخريجي كليات الطب في مصر في جامعتي عين شـمس والإسـكندرية. ويأتي ذلك بالتوازي مع تقديم برامج تدريبية يقدمها متخصصون في علم الوراثة من مؤسسات مختلفة لأطباء وزارة الصحة والسكان.

لقد نجحت هذه المؤسسات في توفير المناخ المناسب لتمهيد الطريق أمام فريق من الشخصيات العلمية البارزة في التخطيط لإجراء البحوث الوراثيـة والتطبيقيـة القيمة وإعداد جيل مـن الباحثين في التخصصات الوراثية المختلفة.

***

الخدمات الوراثية والكشف المبكر

من أجل التجاوب مع عبء الأمراض الوراثية في مصر، حرصت وزارة الصحة والسكان المصرية على تنفيذ خطة شاملة تتعلق بترقية الخدمات الوراثية مع مراعاة خاصة لسبل الوقاية والإدارة المبكرة للإعاقات من خلال ثلاثة أبعاد مهمة:

١ - إنشاء سجلات ترتكز على نظام متكامل للعلاج والتأهيل.

٢ - إطلاق برامج للوقاية والكشف المبكر عن الأمراض مثل استشارات الرعاية قبل الزواج؛ وبرنامج الأمومة الذي يغطي جميع المراحل من رعاية ما قبل الولادة ورعاية الولادة والأطفال حديثي الولادة ورعاية ما بعد الولادة مع التركيز على التشوهات الخلقية والكشف المبكر عن أسباب التخلف العقلي؛ وبرنامج فحص حديثي الولادة؛ وبرنامج رعاية الأطفال لمتابعة نمو الطفل وتطوره وعمليات التحصين والتغذية.

٣- دعم مراكز التأهيل وإدخال مفهوم إعادة التأهيل المجتمعي.

كما زادت مصر من استثماراتها لتمويل الأبحاث في مجال علم الوراثة الطبية وعلم الجينوم[١].

(١) Eman Ahmed El-Attar, Rasha Mohamed Helmy Elkaffas, Sarah Ahmed Aglan, Iman S. Naga, Amira Nabil and Hoda Y. Abdallah. Genomics in Egypt: Current Status and Future Aspects - Frontiers in Genetics - 13 May 2022.

ويعد الكشف المبكر عن الأمراض أمرًا بالغ الأهمية للسيطرة عليها وإدارتها إدارة كفؤة. لقد أجريت عام ١٩٩١ أول عملية فحص لقصور الغدة الدرقية لدى حديثي الولادة في مصر بواسطة خبراء في علم الوراثة البشرية من جامعة القاهرة ومعهد البحوث الطبية بالإسكندرية وجامعتي عين شمس والمنصورة.

وفي عام ١٩٩٦، أجريت أول عملية فحص لحديثي الولادة للكشف عن الاضطرابات الأيضية في محافظة الإسكندرية من خلال دراسة أجراها معهد البحوث الطبية، حيث تم فحص الأطفال حديثي الولادة بحثًا عن ثلاثة عيوب خلقية قابلة للعلاج في التمثيل الغذائي، وهي ألكبتنيوريا (PKU) والجالاكتوز في الدم (لاكتشاف ما إذا كان المولود لديه الإنزيمات اللازمة لتحويل الجالاكتوز إلى جلوكوز) وقصور الغدة الدرقية الخلقي، بهدف الكشف المبكر عن هذه الأمراض وتوفير الأنظمة العلاجية للحماية من تطور التخلف العقلي.

وأظهرت نتائج الفحص الذي شمل ١٥ ألف مولود جديد ارتفاع معدل الإصابة بالألكبتنيوريا (١:٧٠٠٠)، وقصور الغدة الدرقية (١:٣٠٠٠)، الأمر الذي أقنع السلطات الصحية في مصر ببدء برنامج فحص شامل لحديثي الولادة للكشف عن قصور الغدة الدرقية في جميع المحافظات المصرية في عام ٢٠٠٣؛ كما تمت إضافة فحص الألكبتنيوريا في وقت لاحق.

وبشكل عام، خلقت جميع الحملات والدراسات التي أجريت وعيًا مهمًا بين الأطباء والعلماء وصناع القرار والجمهور بأهمية علم الوراثة البشرية كعلم طبي في مصر.

وفي عام ٢٠٠٢، تم تأسيس أول لجنة وطنية للخدمات الوراثية المجتمعية وكانت مهمتها الرئيسية وضع إرشادات سياسات الوقاية وإدارة الاضطرابات الوراثية، وهو ما ترتب عليه إنشاء أول برنامج وطني للإرشاد الوراثي. وكان الهدف الرئيسي من إنشاء هذا البرنامج هو تعزيز الخدمات الوراثية المجانية.

شمل البرنامج نظامًا هرميًا للإحالة على ثلاثة مستويات متصاعدة، تضمن المستوى الأول والثاني تقديم خدمات الرعاية من خلال المرافق الصحية، حيث يتم الكشف المبكر على مستوى الرعاية الصحية الأولية، يليه إحالة الحالات إلى خدمات الرعاية الثانوية التي تشمل عيادات الإرشاد الوراثي لتقديم الاستشارات من قبل أطباء مدربين تدريبًا جيدًا والذين يقدمون التشخيص والإرشاد والعلاج والإحالة إلى خدمات إعادة التأهيل. في حين، يتم إحالة الحالات المعقدة إلى المستوى الثالث والأخير من الرعاية، والتي تقدم من خلال أقسام ووحدات الوراثة الجامعية والمؤسسية[١].

(١) Eman Ahmed El-Attar, Rasha Mohamed Helmy Elkaffas, Sarah Ahmed Aglan, Iman S. Naga, Amira Nabil and Hoda Y. Abdallah. Genomics in Egypt: Current Status and Future Aspects – Frontiers in Genetics – 13 May 2022.

وفي مايو من عام ٢٠٠٥، بدأ فريق بحثي من شعبة البحوث الوراثية وأبحاث الجينوم بالمركز القومي للبحوث، خطواته الأولى في تنفيذ مشروع لإعداد برنامج متكامل للحد من الأمراض السرطانية والوراثية والتشوهات الخلقية بين المصريين.

وكان إدخال التقنيات الحديثة في هذا المجال وتطبيقها في التشخيص الطبي الدقيق والمبتكر من أهم أهداف المشروع، بما يتضمن استنباط دلالات تشخيصية جديدة، وإنشاء قاعدة بيانات لجميع الحالات واستخلاص النتائج للحصول على إحصاءات دقيقة للأمراض الوراثية، تمهيدًا لإنشاء شبكة قومية للأمراض الوراثية في مصر، علاوة على تقديم الخدمات الطبية المتخصصة وإنتاج بعض المواد التشخيصية والعلاجية والتعويضية ذات المردود الصحي والاجتماعي والاقتصادي.

واعتمد المشروع على إجراء المسوحات الوراثية السريرية والبيوكيميائية لتقييم نسبة حدوث الأمراض الوراثية والتشوهات الخلقية بين المصريين، وعمل الدراسات الاستكشافية للأطفال حديثي الولادة من خلال مستشفيات وزارة الصحة ومراكز الأمومة والطفولة.

كما قام المشروع بتشخيص الأمراض الوراثية بين المترددين على العيادات الخارجية في عدد من المستشفيات المختارة، من خلال تخصيص عيادة أسبوعية للوراثة يجري العمل بها تحت إشراف مختصي الوراثة، على أن يتم تحويل الحالات المرضية إلى عيادات المركز القومي

للبحـوث، لاتخاذ الخطـوات اللازمة مع فحص كافة الحالات في بعض مؤسسـات المعاقـين ذهنيًا وتحديد الأسـباب الوراثيـة للإعاقة وتقديم النصـح الوراثـي والعلاجـي، وكذلـك زيـادة التوعيـة الصحيـة لدى الأطبـاء عـبر إقامة نـدوات وبرامـج تعليميـة ودورات تدريبية لأطباء وزارة الصحـة المصريـة حـول كيفيـة التعرف عـلى الأمـراض الوراثية وتحويلها إلى المركز القومي للبحوث.

وسـعى هذا المشروع إلى إدخال أحدث الطرق التشخيصية الدقيقة للأمـراض الوراثية، وتحديـد حاملي المرض وأمـراض الجنين، وتقديم النصح الوراثي السليم للعائلات والمقبلين على الزواج.

وكـما أشـارت الدكتـورة آمـال محمود محمد، رئيسـة شـعبة البحوث الوراثيـة وأبحـاث الجينـوم بالمركـز القومـي للبحـوث، في تصريحـات لصحيفة الشرق الأوسط، في ٢٠ مايو ٢٠٠٥، إلى أن المشروع كان يهدف أيضًـا إلى تصميم وإنتاج بعض المواد المفيـدة، كإنتاج دلالات للأمراض الوراثيـة والسرطانيـة، وتصميم نظـم غذائية لمرض ألكبتنيوريا تسـاعد عـلى منع حـدوث التخلف العقلي لدى الأطفال المـرضى، ومحاولة إنتاج اللبـن الخالي مـن مادة الفنيل ألانـين، لأن النوع المسـتورد منه كان باهظ الثمن (يفتقد المصاب بالمرض إلى الإنزيم الذي يحلل الحمضين الأمينيين التيروسـين والفنيـل ألانين)، كما سـعى المشروع إلى اسـتخدام الأجهزة المسـاعدة للأطفال المصابـين بالأمـراض الوراثية للتغلب عـلى العيوب الخلقية، ورفع المعنويات لتمكينهم من التكيف مع أقرانهم في المجتمع.

وقد كان الهدف الأسـمى من هذا البرنامج، هو بدء أسـس إرسـاء وإدخـال نظـم المعلوماتيـة التـي تسـاعد عـلى تجميـع البيانـات لتوفير إحصاءات دقيقة لهذه الأمراض، تمهيدا لإنشـاء الشبكة القومية في هذا المجال بالتعاون مع مراكز الأمراض الوراثية الأخرى[1].

على جانب آخر، هناك العديد من المنظمات غير الحكومية التي تقدم خدمـات عامـة لأولئـك الذين يعانون مـن اضطرابات وراثيـة بتكلفة معقولـة. وتقدم المختبرات الخاصـة خدمات الاختبـارات الطبية التي تعتمد على توظيف التقنيات الحديثة.

ويتـم إجـراء بعـض الاختبـارات في تلـك المختـبرات الخاصـة، وفي بعـض الأحيـان يتـم الاسـتعانة بمعامـل خارجيـة بسـبب نقـص التكنولوجيـا أو التكلفـة العاليـة والطلـب المنخفـض، وهـو مـا يجعل الاختبار باهظ التكلفة.

وبالإضافة إلى المراكز المذكورة السابقة، تقدم مراكز أخرى خدمات بحثيـة أيضًـا ذات جـودة مرتفعـة، مثل وحـدة أبحاث وتشـخيصات البيولوجيا الجزيئية (MRDU) في قسم الأمراض السريرية والكيميائية بجامعـة القاهـرة، والتـي تعـد واحـدة مـن أفضـل المرافـق البحثيـة للدراسـات العليـا. ويسـتخدم مركـز الجينـوم (GC) في مدينـة زويل للعلـوم والتكنولوجيـا نهجًا متعـدد التخصصات لفهـم أفضل لكيفية

(١) ضاحـي عثمان – مشـروع مصري لوضـع برنامج متكامل للحـد من الأمراض السرطانية والوراثية – صحيفة الشرق الأوسط – ٢٠ مايو ٢٠٠٥ – العدد ٩٦٧٠.

عمل الجينومات في الصحة والمرض. كما يعد مركز أسوان للقلب أحد أكبر مراكز القلب في مصر والشرق الأوسط. ويهدف المركز إلى تحديد المشهد الجيني المصري، وربط البيانات الجينية والظاهرية على أساس المستويات الفردية لاضطرابات القلب والأوعية الدموية. ويخدم مركز التميز في الطب الجزيئي والخلوي بجامعة قناة السويس بالإسماعيلية البحوث الجينية بدءًا من التشخيص إلى العلاج في منطقة شرق مصر، بما في ذلك منطقة قناة السويس وسيناء.

وعلى الرغم من الوعي المتزايد بالحاجة إلى الخدمات الوراثية، إلا أنه لا تزال هناك فجوة بين مستويات الحاجة إلى تلك الخدمات والمتوافر منها. ففي عام ٢٠٠٨، ووفق البيانات المتاحة آنذاك فإن نسبة صغيرة فقط (٢٠٪) من أكثر من ٤٠٠٠ منشأة صحية أولية في جميع أنحاء البلاد تقدم خدمات الكشف عن الاضطرابات الوراثية، وتم توزيع ١١ عيادة استشارية وراثية فقط على ٧ من أصل ٢٧ محافظة (القاهرة والجيزة والإسكندرية وبورسعيد والشرقية والمنيا وأسيوط).

إن الكثافة السكانية المتزايدة، كما هو الحال، في مصر تتطلب بذل جهود مستمرة لتوسيع نطاق تقديم الخدمات بالإضافة إلى تحديث تكنولوجيا التشخيص لتلبية احتياجات الرعاية الصحية. ويعد التخطيط الشامل لتوفير خدمات الفحص وتوسيع نطاقها وتوافر التقنيات المتقدمة بتكلفة معقولة و/ أو التغطية الكاملة من قِبَل التأمين الصحي له أهمية قصوى. وبالتالي، فإن دور مبادرات الطب الجينومي الوطنية هو التغلب على هذه الحواجز والتحديات.

وتواجه الأمراض النادرة عمومًا تحديات التشخيص المناسب، وتلقي الرعاية الكافية، وتوفير الأدوية المخصصة. ومع ذلك، كان أحد المعالم البارزة في زيادة الوعي بالأمراض النادرة بين عامة الناس في أغسطس ٢٠٢١، هو إطلاق مبادرة رئاسية لعلاج ضمور العضلات تتحمل الحكومة خلالها تكلفة العلاج العالية مع بذل الجهود لزيادة الوعي بأهمية التشخيص المبكر للمرض. وتستهدف المبادرة إنشاء سجل وطني لضمور العضلات الشوكي، وتشجيع العديد من المختبرات الجينية في القطاعين العام والخاص على تقديم الاختبارات الجينية لأنواع مختلفة من الأمراض.

كما تم إطلاق «مبادرة صحة المرأة المصرية» في عام ٢٠٢٠. وكانت هذه المبادرة بمثابة خطوة رئيسية ضد الزيادة المقلقة في سرطان الثدي بين النساء المصريات بهدف فحص ٢٨ مليون امرأة في جميع المحافظات المصرية؛ مع التركيز على الفحص الذاتي المنتظم؛ وتوفير العلاج المجاني.

ومع ذلك، لم يكن من الممكن توفير الاختبار الجيني لسرطان الثدي في هذه المبادرة، نظرًا للتكاليف المرتفعة لإجراءات هذه الاختبارات. وتتوفر خدمات الاختبار الجيني لسرطان الثدي في الغالب من خلال القطاع الخاص أو المنظمات غير الحكومية[1].

وكان تقرير صادر عن وزارة الصحة والسكان في مصر، في يوليو ٢٠٢٤، قد كشف عن أنه تم فحص ٥٠٠ ألف مولود، ضمن مبادرة

(١) مصدر سابق.

رئيس الجمهورية للكشف المبكر عن الأمراض الوراثية لدى الأطفال حديثي الولادة، تحت شعار ١٠٠ مليون صحة.

وأوضح الدكتور حسام عبد الغفار، المتحدث الرسمي لوزارة الصحة والسكان، أن المبادرة لا تزال في مرحلتها الأولى، وتستهدف الكشف عن ١٩ مرضًا وراثيًا لدى الأطفال المبتسرين، في حضانات مستشفيات وزارة الصحة والسكان، ومن المقرر أن تشمل المرحلة الثانية إجراء المسح الطبي لجميع الأطفال حديثي الولادة، بكافة الوحدات الصحية على مستوى الجمهورية، مشيرًا إلى أنه لا توجد إحصائيات عن أعداد الأطفال المصابين بالأمراض الوراثية، ولكنه أوضح أنه وفقًا لبعض الدراسات التي أجريت في هذا الإطار، فإن حوالى ٤٪ من المصريين لديهم أمراض وراثية، وهذا رقم كبير للغاية يقدر بحوالي ٥ ملايين مصري.

ومن جانبها، لفتت الدكتورة سعاد عبد المجيد رئيس قطاع الرعاية الصحية والتمريض، إلى أن الأمراض الـ١٩ التي يتم الكشف عنها، تشمل قصور الغدة الدرقية الخلقي، وتضخم الغدة الكظرية الخلقي، وأنيميا الفول، وارتفاع حمض جلوتاريك بالدم، وارتفاع حمض أيزوفاليريك بالدم، ومرض البول القيقبي، والتليف الكيسي، وألكبتنوريا، ونقص رباعي هيدروبيترين، وارتفاع التيروزين في الدم «النوع الأول» وارتفاع الجالاكتوز في الدم، وارتفاع هوموسيستين بالبول، وارتفاع الأرجينين بالدم، وارتفاع السيترولين بالدم،

ونقص الأورنيثين ناقل الكربامويل، وأكسدة الأحماض الدهنية، ونقص إنزيم البيوتينيداز.

وقالت: إن الفحص يتم من خلال أخذ عينة دم من كعب الطفل، وتحليلها في معامل المركز المصري للتحكم والسيطرة على الأمراض «Egyptian CDC»، موضحة أنه في حالة إيجابية العينة يتم إحالة الطفل لإجراء اختبار تأكيدي للمرض، وبدء تلقي العلاج اللازم وفقًا للبروتوكولات المقررة من اللجنة العلمية للمبادرة.

وأوضحت الدكتورة نانيس عبد المحسن، منسق مبادرة الكشف المبكر عن الأمراض الوراثية، أنه تم تخصيص ٤٢ مركزًا لعلاج الأمراض الوراثية لدى حديثي الولادة، بالتعاون مع المجلس الأعلى للمستشفيات الجامعية التابع لوزارة التعليم العالي والبحث العلمي، وجارٍ التوسع تباعًا في تلك المراكز لتشمل جميع محافظات الجمهورية، موضحةً أن هذه المراكز تقدم خدمات العلاج والمتابعة الدورية للأطفال الذين يعانون من أي أمراض وراثية، لمساعدتهم في ممارسة حياتهم بشكل طبيعي، بالإضافة إلى تقديم خدمات الدعم والمشورة لأولياء الأمور، للحد من احتمالات إنجاب أطفال مصابين بأي من الأمراض الوراثية[1].

وكان الدكتور خالد عبد الغفار، وزير الصحة والسكان، قد افتتح، في ١٠ سبتمبر ٢٠٢٣، أول معمل متكامل للتحاليل الباثولوجية

(١) وليد عبد السلام – وزارة الصحة تكشف إحصاءات الإصابة بالأمراض الوراثية –صحيفة اليوم السابع – الرئيسية – تحقيقات وملفات – ٠٣ يوليو ٢٠٢٤.

والجينيـة في مـصر، بالمركز المـصري للتحكم والسـيطرة على الأمراض (CDC) بالتعـاون مـع جهـات عالميـة متخصصـة في مجـال اختبارات التتابع الجيني. وأوضح الوزير أن القدرة التشـغيلية للمعمل سـتتمكن من إجراء نحو ١٨٠٠ تحليل جيني CGP سـنويًا، وفحص ٤٠٠,٠٠٠ عينـة باثولوجـي للسرطان – قابلـة للزيادة – والتي تسـاعد الأطباء في التحديد الدقيق للعلاج المناسب، لكل حالة على حدة، مما ينعكس على رفع معدلات الشفاء.

ويعـد هـذا المعمل نـواة جديـدة للكشـف والتشـخيص المبكر عن الأمـراض الوراثيـة في مـصر، حيـث يقـدم الأجهـزة الحديثـة الخاصة بالتتابـع الجينـي، مما يرفـع من إمكانية جمـع معلومات جينيـة وسريرية ضرورية لتحديد العلاج الأكثر فعالية لكل مريض[١].

تـأتي هـذه التطـورات في ظـل إعلان الحكومـة المصريـة، في مارس ٢٠٢١، عـن إطلاق المـشروع القومـي للتعرف على الجينـوم المرجعي لسـكان البـلاد، وأنه سـيكون المـشروع العلمي الأكـبر في تاريخ مصر الحديثـة، بتكلفة تصل إلى ملياري جنيه مصري، في شراكة بين وزارات التعليم العالي والصحة والدفاع والاتصالات، بالإضافة إلى ١٥ جامعة ومركزًا بحثيًا وعدد من مؤسسات المجتمع المدني.

(١) وزيـر الصحة يفتتح أول معمل متكامـل للتحاليل الباثولوجية والجينية في مصر – موقع رئاسة مجلس الوزراء على الإنترنت – أخبار الوزارات – ١٠ سبتمبر ٢٠٢٣.

ويهـدف المـشروع إلى تأسـيس قاعـدة بيانـات لمجموعـة الجينـات الموجودة في شعب ما أو أفراد جماعة عرقية معينة من خلال جمع تسلسل الحمض النووي بواسطة الباحثين والمتخصصين.

***

الباب السادس

مشروع الخريطة الجينية للمصريين

بسبب العبء الاقتصادي وتكاليف الرعاية الصحية الناجمة عن الاكتظاظ السكاني، فإن الاختبارات الجينية والوراثية تشكل تحديًا كبيرًا. لذلك تخطط مصر في عصر الطب الدقيق، إلى إحداث تحول في النهج من «علاج واحد يناسب الجميع» إلى رعاية صحية أكثر تخصيصًا من خلال تطوير ممارسة علم الوراثة الطبية وعلم الجينوم في جميع أنحاء البلاد.

ويتطلب هذا التحول معرفة ملموسة بمحتوى الجينوم المصري والأمراض ذات الصلة لتوجيه خدمات الوقاية والتشخيص والاستشارة الفعالة للأمراض الوراثية السائدة في مصر. إذ إن فهم الآليات الجزيئية للمرض سيعزز من القدرة على التدخلات الشخصية.

ويستهدف المشروع تأسيس قاعدة بيانات لمجموعة الجينات الموجودة في شعب ما أو أفراد جماعة عرقية معينة من خلال جمع تسلسل الحمض النووي بواسطة الباحثين والمتخصصين.

ووفق الدكتور محمود صقر، رئيس أكاديمية البحث العلمي السابق، إحدى الجهات المنفذة للمشروع: «ترجع أهمية المشروع إلى أنه يعد خريطة جينية للمصريين، في ظل اعتماد الطب الحديث على ما يعرف بالطب الدقيق أو الطب الشخصي، الذي يعتمد على تقسيم المرضى وفقًا للعوامل الوراثية، ثم تحديد العلاج المناسب، الأمر الذي يحتاج لبيانات عن التركيب الجيني للإنسان».

وقال صقر إن فوائد المشروع تتمثل في الاكتشاف المبكر للأمراض ما يكفل التدخل العلاجي المبكر، بدلاً من الأسلوب الحالي الذي يعتمد على إجراء التحاليل والفحوصات عند ظهور الأعراض المرضية، كما أن التدخل المبكر يقلل من كلفة العلاج على الدولة، مشيرًا إلى أن المشروع يتضمن دراسة الطفرات المتعلقة ببعض الأمراض واسعة الانتشار في المجتمع، وهو ما يعمل على الحد منها، وإعداد خطط لوقاية المواطنين من الأمراض والأوبئة، وتصميم علاجات تتوافق مع المحددات الجينية للشعب، مؤكدًا أن النتائج ستساعد في تقديم خدمة طبية متقدمة للشعب المصري، ما يرفع من معدل الأعمار ومستوى رفاهية المواطنين الصحية.

وأوضح أن فيروس كورونا سلط الضوء على مدى اختلاف الإصابة والاستجابة العلاجية بين المواطنين، وتفاوت معدلات التعافي من دولة لأخرى، وهو ما قد يعود إلى الاختلافات الوراثية من إنسان لآخر، ما يدفعنا إلى دراسة الجينوم الخاص بالشعب المصري، لمواجهة ما قد يطرأ في المستقبل من أوبئة.

كما يسعى المشروع إلى دراسة الصفات الجينية للمصريين القدماء بهدف فهم طبيعة الأمراض التي تعرضوا لها وحالتهم الصحية، ما يعد إضافة علمية كبيرة، إلى جانب الأثر المتوقع على فهمنا للحضارة المصرية القديمة، وفق تصريحات رئيس أكاديمية البحث العلمي المصرية.

وحول أسـلوب عمل المشروع أوضح صقر أنه ستُجمع عينات من ١٠٠ ألـف مواطن مصري، لإجراء فحوصـات لتلك العينات بطريقة علمية، لكي تعطي مؤشرات تمثل المرجع لجينات كل المصريين[١].

ومنـذ الإعلان الأول عن فك شـفرة الجينـوم البشري عام ٢٠٠٣، شـهدت تقنيات الفحص الجيني تطورًا متسارعًا، وتسابقت الدول إلى وضع الخرائط الجينية لمواطنيها، متمثلةً في مشاريع الجينوم الوطنية التي تختص بكل دولة على حدة، مثل المملكة المتحدة، وجمهورية سنغافورة، واليابـان وغيرها[٢]. كما قام عدد من الـدول العربية مثل قطر والمملكة العربيـة السـعودية والإمارات العربيـة والبحرين بإتخاذ مبادرة شـبيهة في هـذا الإطار. ومؤخرًا نـشر القائمون على مـشروع الجينوم المرجعي في مصر أول دراسـة مـن نوعها تسـتعرض أهداف المـشروع ومراحله المختلفة والمدى الزمني للتنفيذ.

***

(١) إبراهيم مصطفى – مصر تطلق «مركز الجينوم» لاكتشـاف الأمراض الوراثية – إندبندنت عربية – الرئيسية – أخبار – ٦ مارس ٢٠٢١.

(٢) مركز الجينوم البشري – وزارة الصحة البحرينية.

رعاية صحية أكثر تخصصا

يستهدف مشروع الجينوم المصري، تعيين التسلسل الجينومي لدى ١٠٠ ألف مصري من البالغين الأصحَّاء ظاهريًّا، ونحو ٨ آلاف شخص ممَّن تُحتمل إصابتهم بأمراض جينية، إضافةً إلى ٢٠٠ من المومياوات المصرية القديمة. ويسعى المشروع إلى إنشاء أول قاعدة بيانات جينومية شاملة في مصر وشمال إفريقيا.

ويرتكز هذا المشروع على إنشاء بنية تحتية تخدم التطبيقات الجينومية بهدف الوصول إلى مستوى عالٍ من الدقة في إجراءات التشخيص والعلاج الطبي التي تتناسب مع المصريين بشكل خاص، تبعًا لتركيبتهم الجينومية.

وتشمل أهداف المشروع إنشاء جينوم مرجعي يحدد مسبِّبات الأمراض الوراثية النادرة، ويضع أيدينا على عوامل الخطر ذات الصلة بالأمراض غير السارية المنتشرة بين المصريين.

ومن بين أبرز أهداف المشروع البحث في التغيرات التي طرأت على التركيبة الجينيَّة للمصريين خلال العصور المختلفة، من خلال دراسة جينومات قدماء المصريين ويشارك في المشروع عدد من الجهات العلمية والتنفيذية في الدولة المصرية، متمثلة في وزارات الدفاع والصحة والاتصالات وأكثر من ١٥ جامعة ومركزًا بحثيًا ومؤسسة مجتمع مدني، ووفقًا للخطة التنفيذية، تستمر المرحلة الأولى للمشروع

خمس سنوات في الفترة ما بين عامي ٢٠٢٢ و٢٠٢٧، وتستهدف تحليل جينومات ٢٠ ألف مصري من الأصحَّاء ظاهريًّا، بعد أخذ موافقة كتابية اعتيادية منهم، وسوف يصاحب ذلك موافاتهم بشرح شفهي وافٍ للمشروع، والإجراءات المتَّبعة فيه، وما يمكن أن يستتبعَ المشاركة من تبعات، إضافةً إلى ٨ آلاف مريض مصري. وسوف يُرفع عدد المشاركين الأصحَّاء إلى ١٠٠ ألفٍ بحلول نهاية المرحلة الثانية، المقرر انتهاؤها في العام ٢٠٣٢، مع مراعاة التمثيل المتناسب لسكان المناطق الريفية والحَضَرية، وكذا للفئات العمرية (٣٠٪ للبالغين من العمر ١٨ إلى ٣٠ عامًا، و٥٠٪ للفئة العمرية من ٣٠ إلى ٤٥ عامًا، و١٥٪ للفئة العمرية من ٤٥ إلى ٦٠ عامًا، و٥٪ لمن هم فوق الستين)، وكذلك مراعاة التوزيع المناسب بين الجنسين، وفقًا لأحدث البيانات الديموجرافية المصرية. وبالتوازي مع ذلك، سيتم تعيين التسلسل الجيني لجينومات ٢٠٠ من قدامى المصريين – أغلبها مومياوات مَلَكية – تغطي قطاعًا عريضًا من التاريخ المصري القديم.

ومن المقرر أن يجمع القائمون على المشروع بيانات شخصية وعائلية عن المشاركين، بعد إخضاعهم لفحوصات سريرية شاملة، تشتمل على تقييم الحالة الجسدية العامة (قياس الطول، والوزن، ومحيط الفخذ والخصر، والنبض، وضغط الدم)، إضافةً إلى فحص أجهزة الجسم المختلفة (القلب، والبطن، والصدر، والأطراف، والرأس، والعنق، والجلد). بالإضافة إلى القيام ببعض التحاليل الأساسية. مع الأخذ

في الاعتبار التاريخ الطبي الكامل، مشتملًا على مستوى النشاط البدني، والأمراض الحالية أو السابقة، والعمليات الجراحية التي خضع لها، والأخطار الصحية كالتدخين، ومخاطر العمل، وكذلك تاريخ الحيض والحمل في حالة الإناث. وفضلًا عن التحليل الجينومي، سيخضع كل مشارك للتحاليل الأساسية، كصورة الدم الكاملة (CBC)، والهيموجلوبين السكري، ووظائف الكُلى والكبد، ومستوى الدهون. وسوف تُحفظ كل هذه البيانات بصيغة إلكترونية على خادم خاص بالمشروع.

***

قاعدة بيانات إلكترونية موحَّدة

ويسـعى المشروع لدراسـة مجموعـة مختارة مـن الأمـراض النادرة، التـي لا نـكاد نعرف من مسـبِّباتها الجينية شـيئًا. وربما يتنـاول المشروع كذلك عددًا من الحـالات الإكلينيكية المفردة، عبر إخضاعها للفحص والتحليـل والتوثيـق. وفي هـذا الإطار، جرى تأسـيس قاعـدة بيانات إلكترونية موحَّدة، يستضيفها مركز البحوث الطبية والطب التجديدي، حيـث جرى تصميمها خصِّيصًـا لجميع الحالات المرضيـة النادرة، من أجل تسـهيل عملية تسـجيل البيانات الإكلينيكية، وإتاحة استرجاعها بسـهولة للمسـاعدة في تحديـد الارتباط بـين النمط الظاهـري والنمط الجينـي لحالـةٍ مَرَضية ما. ومن المقرر أن يُسـمح للأطبـاء المتعاونين مع المشروع الدخول إلى قاعدة البيانـات لملء البيانات الإكلينيكية الخاصة بمرضاهم، والوصول إلى التشخيصات الجينيَّة في حال وجودها[1].

في هـذا الصدد، يقول الدكتور سـامح سرور، عميـد كلية الصيدلة جامعـة حلـوان، وعضـو اللجنة العلميـة لمشروع الجينـوم المصري، في تصريحات لموقع سكاي نيوز عربية على الإنترنت، إن أهمية المشروع هو مـا يقدم من إمكانية تحديـد مدى ملائمة الأدوية للمصريين، خاصة أن البشرية مقبلة على عصر الطب الشخصي.

(١) مشروع الجينوم المصري- نيتشر ميدل إيست – ٥ مايو ٢٠٢٤.

وأوضح أن مشروع الجينوم المرجعي يساعدنا على فهم ما يميز المصريين عن غيرهم في الاستجابة للأدوية المختلفة، وكيفية الإصابة بالأمراض، وهو ما يعنينا في النهاية ويدعم المنظومة الصحية المصرية بشكل إيجابي[1].

***

(١) عبد الحليم حفينة - «مشروع الجينوم المرجعي».. مصر تبني خريطة للأجداد والأحفاد - موقع سكاي نيوز عربية على الإنترنت - ٣ مارس ٢٠٢١.

تحليل الحمض النووي للمصري القديم

وفي إطار الجهود العلمية المبذولة لتحليل الحمض النووي للمصري القديم، أُنشئ مختبر متخصص في مقر المتحف القومي للحضارة المصرية بمدينة القاهرة، ليكون مخصصًا للتعامل مع المومياوات المصرية، واستخراج عيّنات الحمض النووي منها، ومعالجتها تمهيدًا لعملية تعيين التسلسل الجيني لها. يُتوقع أن يغطي المدى الزمني لهذه العيّنات الفترة من الأسرة الثامنة عشرة في مصر القديمة حتى العصر اليوناني الروماني (بين عامي ١٥٥٠ ق.م. و٣٩٥ م على وجه التقريب). وعن أسباب اختيار هذا المدى الزمني، أفاد القائمون على المشروع أنه يكفل دراسة مراحل الانتقال التاريخي في مصر القديمة بطريقة وافية وشاملة. ولقد دُرب الباحثون تدريبًا كافيا على التدابير الاحترازية الضرورية عند أخذ العيِّنات لمنع التسبُّب في أي ضرر للعيِّنات القديمة عالية القيمة. كما ستطبَّق معايير مراقبة الجودة لمنع تلوُّث العينات، وذلك وفق التوصيات المعمول بها في هذا المجال[1].

وفي هذا الإطار، يقول الدكتور سامح سرور إن أهم ما يميز مشروع الجينوم المرجعي المصري، هو دراسة الجينوم المرجعي للمصريين القدماء، خاصة أن الحضارة الفرعونية هي الأولى في التاريخ، وفهم تركيبة الجينوم يساعد في اكتشاف بعض أسرار الأجداد.

(١) مصدر سابق.

ويتابع: «يمكن فهم طبيعة الأمراض التي كانت تصيب المصريين القدماء، والحالة الصحية، من الأمراض التي كانت تصيبهم خلال تلك الفترة» مشيرًا إلى أن هذه العملية سوف تكون أشبه بعملية تأريخ علمي لتلك الحضارة العظيمة، وهو الأمر الذي لا تحظى به أي دولة أخرى.

ويختتم سرور حديثه لموقع سكاي نيوز عربية، بالإشارة إلى أن المشروع المصري ليس الأول من نوعه، لكنه يُعد الأكبر في إفريقيا، لافتًا إلى أن هناك دولًا عربية شقيقة سبقت إليه مثل: الإمارات، والسعودية وقطر. ويوضح أن الولايات المتحدة الأميركية كانت أول من أطلقت مشروع الجينوم المرجعي، لافتًا أنها نجحت في تحقيق عوائد مادية ضخمة من وراء هذا المشروع، فكل دولار أنفق فيه، جلب ١٧٥ دولارًا في المقابل في صورة عوائد اقتصادية، وفق قوله[١].

ويتوقع القائمون على هذا المشروع أن يكون صاحب تأثير ضخم على كافة الأصعدة، الوطني والإقليمي والعالمي. إذ إنه من المقرر أن يُخرج إلى النور أول قاعدة بيانات جينومية في مصر وشمال إفريقيا، مما ينتظر معه أن يُضفي على جينومات الأصول الإفريقية في قواعد البيانات العالمية مزيدًا من التنوُّع، مما يُسهم في تعميق الفهم العالمي للتطور البشري، والربط بين الأصول الإفريقية والأوروبية، لافتين إلى أن مصر تعدُّ بمثابة همزة وصل أساسية بين القارتين، جينوميًّا

(١) مصدر سابق.

وجغرافـيًّـا، على اعتبار أنهـا كانت طريق «الخروج مـن إفريقيا إلى بقية أجزاء العالم القديم.

ومـن المأمول أن يقوم هـذا المشروع بملء فجوات عـدَّة في أكثر من حقل من حقول المعرفة: من الأنثروبولوجيا إلى علم الآثار، ومن التطوُّر إلى التاريخ. وربما تسـلط دراسة الجينومات البشرية القديمة الضوء على الخلفيـة الجينيـة للأمراض أحادية الجين في مصر وخـارج مصر، ولعلها تكشـف كذلك عـن المتغيرات أو الصور الجينية الأصليـة، التي لا تزال حاضرةً في الأجيال المعاصرة. فنتائج تحليل الحمض النووي القديم ربما تفيد في بعض المسـائل الهامة ذات الصلة بالطـب الدقيق، مثل عمليات التفاعـل بـين الجينـوم البـشري والعوامـل البيئيـة، لاسـيَّما فيـما يتعلـق بالتعرُّض لأضرار بعض المُمْرضات الدقيقة وكذلك بالنسـبة للتغيرات المناخية التي طرأت على الحقب الزمنية المختلفة التي مرت بها مصر[1].

ونسـتعرض في هـذا الإطـار، نتائج اثنين مـن الدراسـات المرجعية المعـززة لأهـداف هـذا المشروع، حيـث كانت فـرق بحثيـة مصرية قد خلصـت في وقت سـابق لبـدء هذا المـشروع القومي في دراسـة عينات جينية مستخلصة من متطوعين مصريين، كنماذج مرجعية، تمهد الطريق أمام مشروع الجينوم المصري المرجعي وتدعم جهوده المستقبلية.

***

(١) مصدر سابق.

أول جينوم مرجعي للمصريين

على الرغم من بعد المسافات التي تفصل بينهما، اجتمعا على هدف واحد وبدون سابقة اتفاق، كلاهما سعى إلى تجسير ذات الفجوة في مشروع هائل وحاسم، وكما تقول المقولة الشهيرة فإن «مشروع الألف ميل يبدأ بخطوة واحدة». لقد وحد الباحثان المصريان محمد سلامة، الأستاذ المشارك الزائر بمعهد الصحة العالمية والبيئة البشرية بالجامعة الأمريكية في القاهرة، والطبيب المختص في أبحاث السموم العصبية السريرية بجامعة المنصورة، والبروفيسور صالح إبراهيم، أستاذ الوراثة بجامعة لوبيك الألمانية، جهودهما ووجهتهما معًا وتعاونا مع فريق مصري ألماني من جامعة لوبيك الألمانية، من أجل تجميع وتحليل أول جينوم مرجعي شامل في العالم لعدد من السكان ينتمون لمنطقة شمال إفريقيا «إيجيبيت ريف Egypt Ref».

توفر قاعدة الجينوم المرجعية «إيجيبيت ريف» بيانات للدراسات المقارنة حول الأساس الجيني للصحة والمرض، مما يساعد في تطوير الطب الشخصي وخدمات الرعاية الصحية للمصريين. وسوف تساعد تلك القاعدة أيضًا الباحثين والأطباء على تحديد المخاطر الصحية التي تهدد المصريين بشكل أفضل، وفي تشخيص العديد من الأمراض، مع تحقيق فوائد أكبر على مستوى تخفيف المخاطر أو تخصيص العلاج بما يتناسب وكل مريض على حدة. ويسعى البحث الذي تم نشره،

في ١٨ سـبتمبر ٢٠٢٠، في دوريـة «نيتـشر كومينيكيشـين Nature Communications»» إلى بناء أول جينوم مرجعي مصري[١].

اعتمدت الدراسـة على تحليل عينات من الحمض النووي من ١١٠ فرد من أصول مصرية باسـتخدام تقنيات متطـورة. وبفحص البيانات ومقارنتهـا بنظائرها الأفريقيـة والأوروبية، تمكن الباحثـون من إثبات أن المصريـين يتمتعون بما قـد يطلق عليه «الجين المـصري الفريد» وتعد هذه الدراسـة، الأولى من نوعها، فهي أول دراسـة عن التركيب الجيني للمصريـين، وهي خطوة هامة نحو مزيد من الأبحاث التي قد توفر لنا في المسـتقبل إلمامًـا دقيقًا بالطفرات الجينية الخاصـة بالمصريين وعلاقتها بنشـوء وانتشار الأمراض. إذ لا تزال غالبية الأبحاث التطبيقية الجارية في هـذا المجـال معتمدة بشـكل كبير على الخرائـط الوراثيـة لأفراد من أصول أوروبية.

وتشـير النتائـج التـي توصـل إليهـا الفريـق الألماني المـصري إلى أن الاختلافـات فيما يتعلق بالمتغـيرات الجينية بين المصريـين والأوروبيين تؤكد على الحاجة إلى جينومات مرجعية متعددة الأعراق.

قـال سـلامة إنه بدأ التعـاون في عام ٢٠١٥ مع البروفيسـور صالح إبراهيم والباحث الألماني البروفيسـور هوك بـوش، ضمن فريق بحثي

(١) Nahla El Gendy, AUC and University of Lübeck Assemble World's First Comprehensive Egyptian Reference Genome, September 29, 2020.

مـن جامعـة لوبيـك. وأضـاف: «عـلى الرغـم مـن أن كلا الفريقين – المـصري والألمـاني – كانـا يعمـلان عـلى استكشـاف الأسـباب الجينية لأمـراض مختلفة، إلا أننا لاحظنا أن هناك مشـكلة عند تحليل البيانات، إذ إنك تعتمد في النهاية على جينوم مرجعي تم تجميعه بشـكل أسـاسي بناءً على عينات أُخِذت من سـلف أوروبي»، موضحًا أنه بدأ الخطوات الفعليـة لهذه المهمة البحثية بزيارته إلى لوبيك في ألمانيا من خلال مبادرة ممولة مـن الهيئة الألمانية للتبادل العلمـي DAAD – ما يمكن أن نطلق عليـه بعثة تقصي الحقائق – بهـدف التخطيط للجينوم المرجعي المصري قبل أن نقرر المضي قدمًا في هذا التعاون.

واعتـمادًا عـلى البنيـة التحتيـة المتاحـة للشـبكة المصريـة للأمراض العصبية التنكسية، التي أسسها سلامة عام ٢٠١٣، بدأ الفريق في مصر في توظيف متطوعين أصحاء كمشـاركين في الدراسة من مناطق مختلفة في مصر، على أن يتم إرسال العينات إلى الفريق البحثي في لوبيك، الذين شاركوا في تصميم طرق تجميع الجينوم المرجعي الأول للمصريين.

وتعد هذه الدراسـة خطوة أساسية نحو إنشاء قاعدة معرفية شاملة على مسـتوى الجينوم من شـأنها أن تمهد الطريق بقوة إلى تحديد الجينوم المصري والإقليمي، حيث يمكن الاسـتفادة من ثـروة المعلومات التي يقدمهـا عـلى الفور لإجـراء دراسـة متعمقـة لتحديـد محتـوى الجينوم الشـخصي لكافـة طوائف الشـعب المـصري وكذلـك جينـات الوراثة المصريـة الشـائعة ودراسـة تأثيرهمـا على الأسـاس الجزيئـي لخصائص ومخاطر الأمراض عند المصريين.

وأوضح سلامة أن «قاعدة بيانات الجينوم المصري يمكن أن تشكل الأساس لمشروع الجينوم الأفريقي وفق مضمون رسالة التهنئة التي أرسلها الاتحاد الدولي لجينوم مرض باركنسون في أفريقيا إلى فريقنا»[١].

وهو ما علق عليه الدكتور حسن الفوال، عميد كلية العلوم والهندسة ومدير المعهد العالمي للصحة والبيئة البشرية بالجامعة الأميركية في القاهرة: «التحدي الأكبر الذي يواجه مصر ومنطقة الشرق الأوسط عمومًا ليست الأمراض المعدية ولكن ما نشير إليه على أنه أمراض غير معدية. وكما تبين فإن معظم هذه الأمراض هو ما نشير إليه على أنه «أمراض متفرقة sporadic» تلعب الجينات دورًا مهمًا جدًا في حدوثها لأنها تظهر كيف نتفاعل مع بيئتنا».

وأضاف في مقطع فيديو منشور على موقع الجامعة: «إن مشروع الجينوم المصري المرجعي مشروع شديد الأهمية لأنه يساعدنا على تهيئة السبل لاكتشاف وتحديد عوامل الخطر الجينية التي تهدد صحة المصريين»[٢].

منذ اللحظات الأولى من بدايات هذا المشروع، سعى كل من سلامة وإبراهيم معًا إلى الإجابة عن السؤال الجوهري: هل تختلف الجينات المسببة لأمراض معينة لدى المصريين عن غيرها من الجينات التي

(١) مصدر سابق.

(٢) Auc faculty develop «egyptref»: world's first comprehensive north african reference genome.

تسبب الأمراض نفسها لدى غير المصريين؟ وكيف يمكن الاستفادة من نتائج هذا المشروع البحثي في دراسة وعلاج الأمراض التي تصيب المصريين بشكل خاص؟ وعلاقة ذلك بالأمراض في العالم كله؟

وعليه قررا ضرورة دراسة جينات المصريين بمزيد من التركيز، حيث بدآ العمل معًا في هذا المشروع على مدار ثلاث سنوات، سعيًا وراء البدء في عمل «خريطة جينية للمصريين».

بدأ الفريق البحثي في تجميع عينات الدراسة من كل أنحاء مصر وكذلك من المصريين المقيمين بالخارج. قبل أن يبدأ الفريق في استخلاص عينات الحمض النووي وتحليلها معمليًا ثم استخلاص النتائج وتحليلها أيضًا، يشدد سلامة على أن الخطوة الأخيرة كانت أهم هذه الخطوات وأصعبها، إذ إنها تحتاج إلى رصيد كبير من الخبرات وهو الدور الذي قام به الباحثون في جامعة لوبيك»، قائلاً: «إن فريق لوبيك بالفعل له خبرة واسعة جدًا في هذا المجال».

وهو ما علق عليه، البروفيسور هاوكا بوش، المتخصص في قسم علوم الأدوية بجامعة لوبيك بألمانيا، بقوله: عملت أنا وفريقي هنا في ألمانيا مع الفريق المصري على إعادة بناء الجينوم المصري من الصفر، على حد قوله، ونحن الآن فخورين بسد فراغ كبير داخل هذه الخريطة الجينية. وأضاف أن مصر تعد من الدول القليلة حتى الآن التي اهتمت بمثل هذه الأبحاث، متوقعًا أن يكون لهذه الأبحاث أثر كبير في صناعة الدواء في المستقبل.

يشدد سلامة على أن: «هذه الخطوة تضمنت ضرورة الإجابة عن تساؤلين شديدي الأهمية، ولقد نجحنا في الإجابة عنهما بالفعل في نهاية هذا المشروع البحثي».

أولاً: هل هناك تجانس بين الجينات المصرية؟

ثانياً: هل هناك تمايز بين جينات المصريين وجينات الأوروبيين والأفارقة وغيرها من الجينات المميزة للشعوب الأخرى؟

ويوضح صالح: «وجدنا أن أغلب المصريين متشابهين جينيًا إلى حد كبير، وأنهم يحملون شفرة وراثية خاصة بهم تختلف جزئيًا عن الشعوب الأخرى، ما يقرب من ٢٦٠٠٠ وحدة وراثية، وهو ما تعود أهميته إلى أن هذه الاختلافات قد تكون مسئولة عن استعداد وقابلية المصريين للإصابة بأمراض معينة، أو أنها قد تساعد على توفير علاج شخصي لكل مصري وفق تركيبه الجيني».

ويقول سلامة إن نتائج هذه الدراسة التي يصفها بأنها مجرد الخطوة الأولى أو التمهيدية لمشروع أكبر يستهدف إنشاء «الخريطة الجينية للمصريين»، قد أظهرت أن جينات المصريين بالفعل متشابهة، وأنهم ذوو أصول جينية متجانسة، ما يستوجب عمل خريطة جينية تعكس هذا القدر من التجانس، وأضاف أن هناك جينات شائعة لدى المصريين، منها على سبيل المثال، أحد البدائل الجينية المسئولة عن السمنة أو زيادة الوزن، وهو ما يمكن ملاحظته من خلال بعض الشواهد التي تدل على حب المصريين للطعام وزيادة أوزان أعداد غير قليلة منهم، ما اتضح وفق نتائج دراستنا أن له أصل جيني لدى المصريين.

يـدرس سـلامة وفريقـه هـذا المتغير الجينـي لمعرفة هل هـو مفيد أم ضار، ولمعرفة ذلك لابد من إنشاء مكتبة رقمية توفر المعلومات الكافية حول هذا الجين وما ينتجه من بروتينات وماهي العمليات الحيوية التي يشـتغل عليهـا وفي أي اتجـاه يعمل، وتأثـير ذلك على عمليـات الهضم والتمثيـل الغذائي لدى الإنسـان، حيث تبين أن هذا الجين من الجينات الموجودة لدى المصريين ولكنه نادر عالميًا.

يفسر سـلامة هـذا التأثير بأنه حتى لو أن المـصري الذي يمتلك هذا الجـين يأكل كميات الطعام نفسـها التي يأكلها إنسـان آخر أوروبي مثلاً ليـس لديه هذا الجين، فسـيكون المصري أكثر عرضة للسـمنة نظرا لأن وجـود هـذا الجين يجعـل لديه قابليـة أو اسـتعداد أعلى للسـمنة وزيادة الـوزن، لأن عمليات تكسـير روابـط الطعـام والتمثيل الغذائي سـتتم بوتيرة أبطأ من نظيره الأوروبي.

ويعلق سلامة على الاكتشاف بقوله إن الأمر بالطبع يحتاج إلى المزيد من الدراسة والبحث، ولكن ذلك يظهر لنا نموذجًا للفوائد التي يمكن جنيها من مشروع إنشاء الخريطة الجينية للمصريين[1].

وهو ما يشدد عليه الدكتور صالح إبراهيم، وهو أن الجينوم المصري يكشف أن المصريين يحملون شفرة وراثية خاصة بهم وتختلف عن سائر شـعوب الأرض بواقـع ٢٦٠٠٠ وحـدة وراثيـة. ويضيـف في حواره

(١) اللقاء الكامل لبرنامج «معكم منى الشـاذلي» مع د/ محمد سـلامة مدير مركز البحوث الطبية التجريبية بجامعة المنصورة.

لصحيفة «المصري اليوم»، على أن اكتشاف الجينوم المصري سيفتح آفاقا علميـة كبيرة أمام الباحثين في شـتى المجالات. وأشـار إلى أهم ملامح مـشروع الجينوم المـصري المرجعي (Egypt Ref) أنه دراسـة شـملت مصريـين من مختلف المناطق الجغرافية بمصر للتأكد من أن هذا البحث أجري على مجموعة من المتطوعين تعكس طبيعة المجتمع المصري ككل، موضحًا أن هذه الأعداد ليست كبيرة وتعتبر بداية فقط.

ومـن هنـا تـأتي المقارنـة مـع مشروعـات الجينـوم الأخـرى سـواء الأوروبيـة أو الإفريقية، قائـلاً: نجد أنه دوما يكون هناك تشـابه يصل إلى ٩٩,٩ في المائـة وأن الاختـلاف يكـون حـوالي ١,٠ في المائة فقط، وهذه نسبة ليسـت صغيرة كما يتوقع البعض، حيث إن الشفرة الوراثية يبلـغ طولها ٣٠٠٠ مليون وحدة وراثيـة وأن الاختلاف الذي يتميز به المصريون حوالى ٢٦٠٠٠ وحدة وراثية وتحور جيني، مما يؤكد على تميز الجينوم المصري عن غيره ويعطى دليلا على أن هناك طفرات وتغييرات وراثية جينية يتميز بها المصريون عن غيرهم من الشعوب[١].

يدرس سلامة تأثير الجينات على الأمراض العصبية مثل الباركنسون والخـرف بينما يـدرس إبراهيـم تأثير الجينـات على الأمـراض المناعية. يوضـح سـلامة أنـه طوال فـترة الدراسـة اكتشـفوا، على سـبيل المثال، أن الجينـات المعـروف عنهـا عالميًا أنهـا تزيد من خطـر الإصابة بمرض

(١) غادة عبد الحافظ – «المصري اليوم» تفتح ملف «الجينوم المصري»– صحيفة المصري اليوم – ٢٦ أغسطس ٢٠١٩.

الباركنسون (الشلل الرعاش) يوجد لدينا نحن كمصريين جينات أخرى مختلفة عنها تزيد من خطر الإصابة بالمرض نفسه عند المصريين.

وكان سلامة قد عكف لمدة ست سنوات على دراسة الجينات المتعارف عالميًا على أنها تزيد من خطر الإصابة بالشلل الرعاش، حيث قام بالتعاون مع فريق بحثي من جامعة ميونيخ الألمانية، بمسح ما يزيد عن ٨٠ جين يعتقد أنها ترتبط بذلك المرض، إلا أن النتائج جاءت غريبة جدًا، وفق قوله، إذ لم يثبت أن أيًا من تلك الجينات يمكن اعتباره السبب في زيادة خطر الإصابة بذلك المرض لدى المصريين سوى جين واحد فقط، وهو ما أثار التساؤل حول ماهية الجينات التي تزيد من خطر الإصابة بذلك المرض لدى المصريين، خلافًا للمتعارف عليه عالميًا. وهو ما دعا محلل البيانات الألماني للتعليق على النتائج بأنهم لن يستطيعوا عرضها قائلاً «من سيصدق هذه النتائج»، وهو الأمر ذاته الذي واجهه فيما بعد عند تعاونه مع دكتور صالح إبراهيم وفريقه في جامعة لوبيك. يشدد سلامة على أن هذا التفرد الجينومي للمصريين وفق هذه النتائج يشير إلى تلك الخصوصية التي تتمتع بها تقريبًا كل شعوب العالم بما تحمله من جينات تتفرد بها في كثير من المساحات عن غيرها من الشعوب الأخرى، ليس أكثر[1].

وأكدت الدراسة التي أجراها فريق من جامعة المنصورة بقيادة سلامة، بالتعاون مع فريق بحثي من جامعة ميونيخ في ألمانيا،

(١) اللقاء الكامل لبرنامج «معكم منى الشاذلي» مع د/ محمد سلامة مدير مركز البحوث الطبية التجريبية بجامعة المنصورة.

ونشرت في دورية «ساينتفيك روبرتس» نوفمبر ٢٠١٨، أن التعرُّض المفرط للمبيدات الحشرية يزيد من خطر إصابة المزارعين بمرض الشلل الرعاش. وكشفت النتائج عن وجود جين لدى المصريين يزيد من خطر الإصابة بالمرض لدى الأشخاص الذين يتعرضون للمبيدات الحشرية.

يقول سلامة -الباحث الرئيسي للدراسة، والذي كان آنذاك يعمل كأستاذ مساعد للسموم ومدير مركز البحوث الطبية التجريبية بجامعة المنصورة- في تصريحات إلى النسخة العربية من مجلة ساينتفيك أميركان: إن هناك العديد من الدراسات التي أكدت الارتباط بين كثرة التعرُّض للمبيدات والإصابة بمرض الشلل الرعاش. وأن الكشف الذي توصلوا إليه من شأنه أن يساعد في التقليل من خطر الإصابة بالشلل الرعاش الناتج عن التعرُّض المتزايد للمبيدات الحشرية.

وأضاف: «قمنا بعمل استطلاع رأي شمل نحو ٥٠٠ مزارع مصاب بالشلل الرعاش، لمعرفة العوامل البيئية المؤثرة، ودرسنا كذلك الجينات التي يمكن أن تزيد من مخاطر الإصابة بالمرض، والإنزيمات التي تساعد على التخلص من السموم الموجودة في المبيدات الحشرية، وتوصلنا إلى أن المزارعين أو الأشخاص الذين يتعرضون بشكل متزايد للمبيدات الحشرية، ولديهم طفرة في جين (BCHE) أكثر عرضةً للإصابة بمرض الشلل الرعاش، وهو ما يفسر سبب إصابة بعض المزارعين بالمرض وعدم إصابة البعض الآخر».

وأوضح أن جين BCHE هو المسؤول عن إنزيم يُسهم في التخلص من بعض المبيدات الحشرية. وشـدَّد على أن الاستخدام الدوائي لهذا الإنزيم قد يُسهم في الحماية من المرض مستقبلا[1].

ويوضح سلامة أن الشخص الحامل لهذا الجين يزداد خطر إصابته بالباركنسون في حال تعرض للمبيدات الحشرية بمعدلات كبيرة، وعليه فيمكننا نصحه في حال اكتشاف وجود هذا الجين عنده بعدم التعرض للمبيدات الحشرية كي يقي نفسه هذا الخطر.

ويعد مرض باركنسون مرض تنكس عصبي ينتج عن تراكم جزيئات «ألفا سينوكلين» داخل العصب، ويتصف بأعراض حركية وغير حركية مميزة، ويؤثر المرض على أكثر من ٦,٢ مليون شخص على مستوى العالم. ولا يمثل المسبب الوراثي أحادي المنشأ Monogenic inheritance سوى نسبة صغيرة من حالات داء باركنسون، في حين تظهر المسببات في أكثر من ٩٠٪ من المرضى كتفاعل معقد بين عوامل الخطر الجينية والبيئية المتعددة. تعتبر المعرفة بالعوامل المسببة ذات أهمية قصوى لتطوير التدابير الوقائية والعلاجات المعدلة للمرض.

أما فيما يتعلق بمشروع الجينوم المصري، يقول سلامة: الأمر يحتاج إلى قدر كبير من الموارد اللازمة للانتهاء منه، فهذه الدراسات التي نقوم بها هي بمنزلة العمود الفقري للمشروع، ولكن الأمر في حاجة

(١) رحمة ضياء – للإسراف في المبيدات.. فاتورة يدفعها الفلاح من صحته! – النسخة العربية من مجلة ساينتفيك أميركان – ديسمبر ٢٠١٨.

إلى اسـتراتيجية تستهدف أعدادًا أكبر كثيرًا تشـملهم التجارب، ضاربًا المثـل بالمملكة المتحدة التي وضعت اسـتراتيجية تسـتهدف ١٠٠ ألف عينـة، وهـو ما نحتاج إليه نحـن أيضًا في المرحلـة القادمة، الوصول إلى أكبر عدد ممكن من المشاركين[١].

***

(١) اللقاء الكامل لبرنامج «معكم منى الشـاذلي» مع د/ محمد سـلامة مدير مركز البحوث الطبية التجريبية بجامعة المنصورة.

جينوم مرجعي لقلوب المصريين

كانـت إحدى أهم المبادرات البحثية لتعزيـز الجهود المبذولة من أجل انشـاء الجينـوم المصري المرجعي، مـا قام به فريق بحثي مـن مركز القلب بأسـوان، بالتعاون مع فريق دولي من الباحثين في بناء قاعدة بيانات جينية من متطوعين مصريين أصحاء تهدف إلى اكتشاف التغيرات الجينية المرتبطة بأمـراض القلبية الوعائية. وكشـفت الدراسـة المنشـورة في دورية «نيتشر جينوميك ميديسـن» في شـهر أكتوبر ٢٠٢٠، عن وجود متغيرات جينية فريدة لدى المصريين، لم يُعثر عليها في قواعد البيانات الجينية العالمية[١].

وهو ما تعلق عليه ياسمين عجيب، مدير قسم علوم الحياة بمؤسسة مجـدي يعقـوب، والباحـث الأول في الدراسـة، في حديثهـا إلى موقـع النسـخة العربية لمجلة سـاينتفيك أمـيركان على الإنترنـت: «المتغيرات الوراثيـة الممرضـة في إثنيـةٍ مـا قد تكـون طبيعيـةً وغير مُمْرضـة في إثنية أخـرى، والعكـس أيضًـا صحيح، ولذلـك كان هدف فريقهـا البحثي هـو بناء قاعـدة بيانات تحمل المتغـيرات الطبيعية لـدى المصريين، ومن ثم اسـتخدامها مرجعًا لاكتشـاف المتغيرات التي قد تكون ذات علاقة بالأمراض القلبية الوعائية».

(١) Yasmine aguib, magdi yacoub et all, the egyptian collaborative cardiac genomics (ecco-gen) project: defining a healthy volunteer cohort – nature npj genomic medicine – 23 october 2020.

وتضيـف: «هدف مشروعنا الرئيسي الـذي أطلقناه عام ٢٠١٥ هو الكشـف عن الطفـرات والمتغـيرات الوراثية المرتبطة بأمـراض القلب لدى المصريـين، بحيث يكون الفحص الوراثي أحـد الأدوات الفاعلة في تشـخيص الأمراض القلبية الوعائية، وعاملًا رئيسًـا في تحديد الخيار العلاجي الأكثر ملاءمة».

وتتابـع: «إلا أننا ندرك أن ذلك المسـعى لن يكون ممكنًا دون وجود مرجع ممثل في قاعدة بيانات تضم التسلسـل الطبيعي للجينات الخاصة بالقلب لدى المصريين الأصحاء فيما يتعلق بأمراض القلب الوعائية».

وتعد هذه الدراسـة خطوة هائلة إلى الأمـام في مجال أمراض القلب التـي تركـز على مجموعـات سـكانية متنوعـة. وكانت الجهود السـابقة للتركيـز عـلى البيانـات الجينوميـة للسـكان المصريين قد أسـفرت عن نتائـج غـير محـددة ومتناثـرة مع أفـراد غير مرتبطـين، مما قد يـؤدي إلى نتائـج مضللة؛ ومع ذلك، كان إطلاق مؤسسـة مجـدي يعقوب للقلب برنامجًا علميًا لدراسـة الجينوم المصري أو المتطوعين المصريين الأصحاء (E-HVols) في عـام ٢٠١٦ خطـوة مهمـة نحو جمع بيانـات قيمة من المصريين الأصحاء من أجل الحصول على نتائج واضحة وقابلة للقياس حول حالات القلب في السكان المصريين.

ووفق المؤسسة تتضمن أهداف البرنامج ما يلي:

- دراسـة الجينـات في الحـالات القلبيـة الموروثة من سـكان أصحاء، لاكتشاف الروابط بين الأمراض والروابط الأسرية.

- دراسة الخصائص الجسدية الملحوظة مثل الطول ولون العين – النمط الظاهري السريري الشامل.
- فهم كيفية اختلاف المرضى الذين ورثوا أمراض القلب والأوعية الدموية عند مقارنتهم بأفراد آخرين من عائلاتهم.
- إنشاء مورد حول التباين الجيني البشري لدى المصريين.
- دمج النتائج والبيانات مع نتائج من سكان آخرين.
- تحليل مكثف لضمان أهمية بيانات مشروع الجينوم المصري البالغ عددها ١٠٠٠ جين في المستقبل وقابليتها للاستخدام.

وتُعد الأمراض القلبية الوعائية سببًا رئيسيًّا للوفاة في منطقة الشرق الأوسط وشمال أفريقيا، وتمثِّل قرابة ٤٠٪ من الوفيات الناجمة عن الأمراض غير المُعدية في مصر، وفق تقديرات منظمة الصحة العالمية.

وفي وقت يتجه العالم الآن نحو سبل الرعاية الطبية الحديثة أو ما بات يُعرف الآن بالطب الشخصي أو الطب الدقيق، الذي يعتمد على جمع بيانات دقيقة عن العوامل الوراثية والبيئية الخاصة بكل فرد، وتصميم استراتيجيات فعالة للوقاية من الأمراض، أو خطة للعلاج تتناسب وظروف كل مريض على حدة. عملت ياسمين وفريقها البحثي على إشراك أكثر من ٤٠٠ متطوع مصري من فئات عمرية مختلفة، وبنسب متقاربة بين الذكور والإناث. ومن ثم أجرى الفريق فحوصات طبية دقيقة على المشاركين؛ لضمان خلوهم من أي أمراض قلبية وعائية، في حين جمعت عينات دم من الباقين، ليتم عزل الحمض

النووي منها وقراءة تتابُع التسلسل الوراثي في ٢٧ من الجينات المرتبطة بصحة عضلة القلب.

توضح «عجيب» أن فريقها لم يكتفِ بالبحث في التاريخ الطبي للمشاركين، بل جرى فحصهم طبيًّا باستخدام تقنية التصوير بالرنين المغناطيسي وتخطيط القلب الكهربي.

بعد جمع البيانات الجينية من المشاركين في الدراسة، عمل الفريق على مقارنتها بقواعد البيانات الإقليمية والعالمية، وتضم إحداها كمًّا هائلًا من البيانات الجينية لمتطوعين من إثنيات مختلفة، من ضمنها أوروبيون وأفارقة وآخرون من سكان شرق آسيا وجنوبها، أما الثانية فتحوي بيانات جينية لمتطوعين ينتمون لمناطق مختلفة في منطقة الشرق الأوسط، وقد أظهرت نتائج المقارنة أن ما تزيد نسبته على ١٥٪ من المتغيرات الجينية لدى المتطوعين المصريين لم يُعثر عليها في أيٍّ من قواعد البيانات تلك، أي أنها فريدة من نوعها ومميزة للمصريين.

وهو ما أشاد به البروفيسور صالح إبراهيم، أستاذ علم الوراثة بجامعة لوبك الألمانية، واصفًا الدراسة بأنها «من الدراسات النادرة في مصر ومنطقة شمال أفريقيا»، ومشيرًا إلى أنها تبعث بالرسالة نفسها التي توصلت إليها دراسته على الجينوم المصري، بعدم فاعلية مراجع الجينوم الغربية للمصريين.

تشير عجيب إلى أنهم سيقومون بدراسة المزيد من الجينات المرتبطة بصحة القلب، واستقطاب المزيد من المتطوعين؛ من أجل إجراء

دراسات ارتباط جينومية للأمراض القلبية لدى المصريين، وتؤكد على أن كل البيانات الجينية جرى إيداعها في قاعدة بيانات عالمية، وأن فريقها على استعداد للتعاون مع مجموعات بحثية من مصر أو المنطقة العربية.

وهو ما علق عليه الدكتور محمود صقر، الرئيس السابق لأكاديمية البحث العلمي والتكنولوجيا المصرية، بقوله إن المشروع القومي للجينوم المصري يهدف إلى بناء قاعدة بيانات محلية لتضم الدراسات ذات الصلة، وتعمل على تسهيل التواصل بين الباحثين المصريين المهتمين بدراسة الجينوم المصري[1].

***

(١) معتصم البارودي - مرجع لجينات صحة القلب لدى المصريين - النسخة العربية من مجلة ساينتفيك أميركان - نوفمبر ٢٠٢٠.

الباب السابع

التحديات والعقبات

إن القفـزة الهائلة في المعلومات والتطبيقات الجينية مسـتمرة في دفع الجهود البحثية والمؤسسـية في جميع أنحاء العـالم لمواكبة هذه المدخلات التقنيـة الجديـدة وتعزيـز القـدرة على معالجـة المعلومات الناتجـة عنها. ومـن المتوقع أن يؤثر الطـب الجيني على كل جانـب تقريبًا من جوانب الممارسـات الطبيـة في المسـتقبل القريـب، بـدءًا مـن مخاطـر الحمل قبل حدوثـه وبعـد حدوثـه من خـلال تشـخيص الأمـراض الوراثيـة قبل الـولادة وفحص الأطفـال حديثي الولادة إلى التنبـؤ بمخاطر الإصابة بالأمـراض الوراثية ومرورًا بتطبيقات الطـب الدقيق والعلاج الجيني. ويتطلـب هـذا المجـال المتنامـي باسـتمرار التدريـب المسـتمر والمراقبة الدقيقـة والتنظيم بالإضافـة إلى إعادة فحص أخلاقيـات جمع البيانات وطـرق توصيل النتائج للمرضى وأسرهم. ويعد تحديد التحديات أمرًا أساسيًا لتحسين الخدمات الجينية بالإضافة إلى وضع خطط استراتيجية لسد الفجوة نحو هذا التقدم التقني الجديد.

إذ لا يـزال توافـر الخدمـات الجينيـة والجينومية يشـكل تحديًا كبيرًا في مـصر. فعلى الرغم من توافرها بشـكل معقـول في المناطق الحضرية، إلا أن المناطق الريفية قد لا تتمتع بسـهولة الوصول إلى هذه الخدمات. وعـلاوة عـلى ذلك، فـإن الجانب المالي يشـكل عقبة أساسـية خاصة في المناطـق الريفية، نظرًا لتكاليفها المرتفعة وعدم شـمول التغطية التأمينية

لكل المصريين. ولا يزال القطاع الخاص لاعبًا رئيسيًا في تقديم مثل هذه الخدمات، ومع ذلك، فإن بعض الاختبارات ليست متاحة بسهولة بعد، ويتم الاستعانة بمصادر خارجية خارج البلاد، مما يجعل الخدمة أكثر تكلفة، ومع ذلك فإن انخفاض الطلب على مثل هذه الخدمات يجعل الموقف أكثر تحديًا.

وعلى الرغم من أن معظم الخدمات الجامعية والمؤسسية في مجال الوراثة مجانية أو منخفضة التكلفة، بالإضافة إلى ما توفره هيئة التأمين الصحي الوطنية التي تغطي طلاب المدارس الابتدائية. إلا أن تغطية الاختبارات الوراثية من قبل القطاع العام محدودة وغالبًا ما يتم تقديم الخدمات للمواطنين ذوي الدخل المنخفض من خلال التبرعات من المنظمات غير الحكومية أو الجمعيات الخيرية. ويتحمل من يحتاج الخدمات الطبية الوراثية التي يقدمها القطاع الخاص تكلفتها بالكامل أو يتم تعويضها من قبل شركات التأمين الصحي الخاصة، في حال كان موظفاً بإحدى الشركات أو الهيئات التي تتولى مظلة التأمين الصحي بداخلها هذه التكلفة.

ووفق تصريحات إعلامية، تسعى الدولة المصرية إلى اتخاذ خطوة كبيرة نحو توحيد وتحسين وتغطية خدمات الرعاية الصحية بعد إنشاء نظام التأمين الصحي الجديد. تأسس في عام ٢٠١٩، وسيتم تنفيذه على ست مراحل ليشمل جميع المحافظات وكل مصري. ويهدف إلى الاحتفاظ بالسجلات الصحية لجميع المرضى مع تغطية معظم تكاليف

الخدمة وتوافر الخدمات حتى في القطاع الخاص. وسيتم مراقبة مقدمي خدمات الرعاية الصحية واعتمادهم من قبل هيئة الاعتماد المقابلة لضمان جودة الخدمة.

على جانب آخر، يتطلب التحقق من صحة الاختبارات الجينية المعملية من المختبرات الانضمام إلى برنامج ضمان الجودة الخارجي(EQA)، والذي عادة ما يكون برنامجًا دوليًا، ويجعل الاختلاف في العملة التسجيل في هذه البرامج أمرًا مكلفًا للغاية. علاوة على ذلك، فإن أجهزة التحليل الجيني والأدوات باهظة الثمن تضاف إلى تكلفة الاختبارات الجينية، مما يجعلها غير ميسورة التكلفة بالنسبة لقطاع كبير من السكان.

***

القبول العام للقرارات الطبية

إن أحد الجوانب المهمة لإجراء الاختبارات الجينية هو القبول العام للقرارات التي ترتكز على نتائج تلك الاختبارات، وإلا فإن الفائدة الكاملة من الاختبار ستكون موضع شك. وقد عرضت دراسة أجراها الجوهري وآخرون (٢٠٠٨) على ٣٠ امرأة مصرية يعانين من حالات حمل عالية الخطورة إجراء تسلسل الحمض النووي لمرض الثلاسيميا بيتا للأنسجة الجنينية قبل الولادة. ومن بين ٢٢ حالة بها أجنة متأثرة، رفض ١٤ زوجًا إنهاء الحمل، مما يعكس ضرورة التعاطي مع المعتقدات الثقافية والدينية لدى المصريين فيما يتعلق بهذا الأمر[1].

وخلصت دراسة أجرتها الدكتورة راندا كمال رؤوف، أستاذ طب الأطفال بمعهد الدراسات العليا للطفولة في جامعة عين شمس، إلى أن الخوف من الوصم الاجتماعي لاستخدام الخدمات الجينية أو الإصابة بحالة وراثية أمر شائع أيضًا وبشكل خاص في المناطق الريفية، مما يسلط الضوء على الاعتبارات الثقافية للمصريين. الأمر الذي يستوجب الأخذ في الاعتبار الوعي العام بأهمية الاختبارات

(1) Elgawhary, S., Elbaradie Sahar, M. Y., Rashad, W. M., Mosaad, M., Abdalla, M. A. H., Ezzat, G., et al. (2008). PRENATAL DIAGNOSIS of β-THALASSEMIA IN EGYPT: Implementing Accurate High-Tech Methods Did Not Reflect Much on the Outcome. Pediatr. Hematol. Oncol. 25. (6), 541–548. doi:10.1080/08880010802313509.

الجينيـة وتطبيقاتهـا في وسـائل الإعـلام، بالإضافة إلى دمـج الكيانات الدينيـة لدحـض أي معتقـدات ثقافية أو دينية خاطئة قد تعيق سـلوك الرعاية الصحية[1].

ويعـد الحاجـز التعليمـي أيضًـا أحـد التحديـات التـي تحتـاج إلى التجاوب معها، إذ لا يزال الطب الجينومي مجالًا جديدًا نسبيًا، ومعرفة أهميتـه وتطبيقه تشـكل حجر الزاويـة في تقديم الرعايـة الصحية. ومع ذلك، لا تزال هناك فجوة بين الدراسـات البحثية ومسـتويات التطبيق والموقـف تجاه هذا المجـال في مصر. ولا يزال وعـي الأطباء ومعرفتهم بالتطبيقات الجينومية بحاجة إلى تحسين.

أجـرى الدكتور محمد ناجي، من مستشـفى سرطان الأطفال مصر، ٥٧٣٥٧، وفريـق من الباحثين، دراسـة مقطعية نشرت عام ٢٠٢٠، في دوريـة «الطب الشـخصي»، على عدد من الصيادلة والأطباء الممارسـين بالمستشفى التي تعد الآن أحد أكبر مستشفيات علاج سرطان الأطفال في البلاد؛ من خلال استبيان يشكك في المعرفة والموقف تجاه الاختبارات الجينية الدوائية التي تبحث في كيفية تأثير الجينات على اسـتجابة الجسم لبعض الأدوية.

(1) Raouf, R. (2008). Capacity Building for the Transfer of Genetic Knowledge into Practice and Prevention. Genet. Serv. Egypt: Curr. Situation Needs Assess. Capabilitynet.eu. [Cited 2022 Feb 4]. Available from.

وقـد سـلطت نتائج الدراسـة الضوء عـلى نقص المعرفـة بتطبيقات الجينوم الدوائي وعدم توفير الاختبار بسبب التمويل المحدود. وعزت الدراسـة المعرفـة المعيبة مـن قبل الصيادلـة والأطباء تجاه الأمر بسـبب عـدم دمج مثل هذه المجالات في المناهج الدراسـية للطلاب الجامعيين والدراسات العليا بالإضافة إلى نقص عناصر التدريب والتمويل داخل المؤسسات الطبية[١].

ويظـل «الحـق في عـدم المعرفة» مصـدر قلـق أخلاقي كبـير ومجالًا للصراع عندما يتعلق الأمر بالإبلاغ عن النتائج التي قد تؤثر على إدارة المـرض. أيضًـا، إبلاغ النتائج التـي قد تؤثر على أفـراد الأسرة وكذلك المريـض. يمكن للمرضى اختيار عـدم معرفة مثل هذه البيانات المهمة، ممـا يـترك الطبيـب في موقـف صعـب يحتـاج إلى استشـارة أخلاقية أو قانونيـة. يجب تحديد مثل هذه المواقـف ومعالجتها وتنظيمها من خلال تدريب شامل للأطباء والنظام القضائي من قبل الحكومة المصرية[٢].

(١) Nagy, M., Lynch, M., Kamal, S., Mohamed, S., Hadad, A., Abouelnaga, S., et al. (2020). Assessment of Healthcare Professionals' Knowledge, Attitudes, and Perceived Challenges of Clinical Pharmacogenetic Testing in Egypt. Personalized Med. 17 (4), 251–260. doi:10.2217/pme-2019-0163.

(٢) Marchant, G., Barnes, M., Evans, J. P., LeRoy, B., Wolf, S. M., and LawSeq Liability Task Force, (2020). From Genetics to Genomics: Facing the Liability Implications in Clinical Care. J. L. Med. Ethics 48 (1), 11–43. doi:10.1177/1073110520916994.

ويجـب أن تخضـع إجـراءات وتقارير الاختبـار المعقدة لهيئـة اعتماد ومراقبـة مسـتمرة بـدءًا من اختيـار الاختبـار من خلال وضـع معايير للاختبارات التشـخيصية مقابل الاختبـارات القائمة على البحث، وما يجب تقديمه وما لا يجب تقديمه، وإعداد تقارير النتائج والتواصل.

إن إرسـاء مبـادرات سياسـية وطنيـة بشـأن الخدمـات الوراثيـة أمـر ضروري. تتبع بعض المختبرات المبادئ التوجيهية المنشورة دوليًا مثل تلك الخاصـة بالكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية والجينوميات (ACMG)، ومـع ذلك، من الضروري الإشـارة إلى أن الاحتياجـات والأولويات في البلدان النامية تختلف إلى حد كبير عن تلك الموجودة في البلدان المتقدمة.

أحـرز صنـاع السياسـات في عـام ٢٠٢٠ تقدمًـا مهمًا عندمـا وافق البرلمـان المصري عـلى قانونين مهمـين يمكن أن يفيدا البحـث الوراثي وكذلـك الخدمـات الوراثية: قانـون حمايـة البيانات وقانـون البحوث الطبيـة السريرية. ومـع ذلك، فإن الافتقـار إلى مبـادئ توجيهية وطنية محددة لأفضل الممارسات لتوفير الخدمات الوراثية يشكل مشكلة كبيرة أمام توفير خدمات الاختبار الوراثي/ الجينومي عالية الجودة بالإضافة إلى البحث الأكاديمي عالي التأثير[١].

***

(١) Mohamed, W. M. Y. (2015). Neurogenomics: An Egyptian Perspective. Appl. Translational Genomics 5, 15–17. doi:10.1016 /j.atg.2015.04.003.

مؤلف الكتاب

- أحمد حسن أحمد بلح، كاتب ومترجم مهتم بقضايا العلوم والتنمية.
- عمـل في الفترة من ٢٠ يونيو ٢٠١٦ وحتـى ٣١ مارس ٢٠٢٣ كبير المحرريـن العلميـين ومديـرًا لإدارة الكتاب والمراسـلين في النسـخة العربية لمجلة ساينتفيك أميركان.
- ومديرًا تنفيذيًا لإنتاج المحتوي التعليمي والإلكتروني في شركة آرابيا أنفورم في الفترة من ٢٠ أكتوبر ٢٠١٣ وحتى ١٩ يونيو ٢٠٢٣.
- ومسـئولًا إعلاميًـا في برنامـج الأمـم المتحـدة الإنمائـي والبرنامـج الإقليمـي للإيـدز في الـدول العربيـة في الفـترة مـن ٨ فبراير ٢٠٠٨ وحتى ٣١ ديسمبر ٢٠١١.
- عمل محررًا أول لإدارة المشروعات في شركة ميديا إنترناشيونال في الفترة من يوليو ٢٠٠٥ وحتى فبراير ٢٠٠٨.
- ومديـر تحريـر لنـشرة «تطوير الـذات»، إصدار نصف شـهري معني بقضايـا الإدارة وتطويـر الـذات، في الفترة من يوليـو ٢٠٠٥ وحتى يوليو ٢٠٠٨.
- ومديـر تحريـر في شركة أرابيا أنفـورم ورئيس القسـم العلمي بموقع محيط الإخباري في الفترة من نوفمبر ١٩٩٩ وحتى ٨ مايو ٢٠٠٥.

- كما كتب وترجم للعديد من الصحف والمجلات العربية، أبرزها صحيفة الشرق الأوسط اللندنية، ومجلة العربي الكويتية، والفيصل السعودية، ومجلة نيتشر الطبعة العربية، والعلم المصرية، والعلوم والتكنولوجيا المصرية وغيرها من المواقع والمجلات.
- اجتاز العديد من البرامج التدريبية في مجالات الصحافة والإعلام والإدارة والقيادية. كما عمل وتعاون كمدرب في المجالات ذاتها لصالح العديد من المؤسسات العربية والدولية، كبرنامج الأمم المتحدة الإنمائي واليونيسيف والجامعة الأميركية بالقاهرة ومؤسسة الأزهر الشريف.
- تخرج من كلية العلوم بجامعة عين شمس المصرية عام ١٩٩٧، كما حصل على دبلوم الترجمة الأساسية من الجامعة الأميركية بالقاهرة ٢٠٠٨، ودبلوم الترجمة الإعلامية من الجامعة الأميركية بالقاهرة ٢٠١١، ودبلوم التسويق الدولي من جامعة اسيليسكا بالقاهرة ٢٠١٣، ودبلوم إدارة المشروعات من المعهد الإقليمي لتكنولوجيا المعلومات (ريتي) بالقاهرة ٢٠١٥.
- شارك في تأليف الدليل التدريبي للإعلاميين الصادرة عن منظمة الإيسيسكو عام ٢٠٠٨
- ترجم كتاب «أنقذوا الأرض» الصادر عن دار آفاق للنشر والتوزيع عام ٢٠٢٣.

• نـال جائزة الشـيخ عبد الله المبارك الصباح للشـباب فى مجال تبسـيط العلوم عام ١٩٩٥.

الفهرس

كلمة السلسلة.....٣
مقدمة الكتاب.....٧
الباب الأول: ١١
المحطات الأولى لعلم الوراثة.....١٣
تجارب مندل على البـازلاء.....١٧
الجين..جزيء الحياة.....١٩
المـادة القابلـة للتلويـن.....٢٢
رصد التسلسـل الجينـي.....٣٠
الجينوم البـشري.....٣٤
الباب الثاني:.....٣٩
خريطـة الأصـول الجينيـة للمصريـين.....٤١
إعـادة كتابـة التاريـخ.....٤٤
مزاعم غير علميـة.....٥٢
المركزيـة الأوروبيـة البيضـاء.....٦٣
الباب الثالث:.....٦٩
مـصر القديمة والأمـراض الوراثيـة.....٧١

الباب الرابع: ٨١

عـبء الأمـراض الوراثيـة في مـصر ٨٣
زواج الأقارب والأمراض الوراثيـة ٨٧
متلازمة زكي ٩٧
متلازمة كاربنتر ١٠٢
أطفال القمر ١٠٧
الثلاسـيميا... الأكثـر شـيوعًا في مـصر ١١٠
قبيلة المعازة ١١٣

الباب الخامـس: ١١٩

الخطـوات الأولى عـلى طريـق الوراثـة في مـصر ١٢١
الخدمـات الوراثيـة والكشـف المبكـر ١٢٤

الباب السـادس: ١٣٧

مشروع الخريطـة الجينيـة للمصريـين ١٣٩
رعايـة صحيـة أكثـر تخصصـا ١٤٢
قاعدة بيانـات إلكترونيـة موحَّـدة ١٤٥
تحليـل الحمـض النـووي للمـصري القديـم ١٤٧
أول جينـوم مرجعـي للمصريـين ١٥٠
جينوم مرجعي لقلـوب المصريـين ١٦٢

البـاب السـابع: ١٦٧
التحديات والعقبات.....١٦٩
القبول العـام للقـرارات الطبيـة.....١٧٢
مؤلف الكتاب.....١٧٧

طبع بمطابع دار المعارف