الفصل السابع
التعامل مع الأمراض الوراثية

حفلت العقود الأخيرة بالاهتمام بالأمراض الوراثية سواء على المستوى الطبى حيث أنشئت مراكز خاصة - بعضها ملحق بالمستشفيات الجامعية - للتعامل الإكلينيكى والمعملى مع حالات الأمراض الوراثية، أو على المستوى الاجتماعى والإنسانى من حيث إنشاء دور للمعاقين ومنهم المصابون بأمراض وراثية بهدف رعايتهم نفسيا، إلاّ أن الأمر يحتاج إلى مزيد من الرعاية لهؤلاء من مختلف النواحى الطبية والاجتماعية وأيضا المالية.

ومن الجدير بالذكر أن أول عيادة للأمراض الوراثية فى العالم أنشئت فى ولاية نيويورك بالولايات المتحدة الأمريكية على يد الطبيب تشارلس ديفينبورت *Charles B. Davenport* فى عام ١٩١٠. وفى المملكة المتحدة أنشئت أول عيادة للأمراض الوراثية فى عام ١٩٤٦ على يد الطبيب (جون فراسر روبرتس) *John Fraser Roberts*.

إن معالجة مشاكل الأمراض الوراثية تحتاج فى بعض الأحيان إلى إنشاء نظام للمسح الوراثى *Genetic Screening*. وإنشاء مراكز للاستشارات الوراثية *Genetic Counseling*. كما أن الأمر يحتاج إلى إنشاء نظام لتشخيص الأمراض الوراثية فى الأجنة حماية للمجتمع والأسر من تزايد أعداد المصابين بالأمراض الوراثية. وقد لقى هذا الاتجاه اهتماما عالميا وخصصت دورية علمية باسم *Prenatal Diagnosis* تصدرها دار نشر عالمية شهيرة هى *Wiley Medical Publication* فى المملكة المتحدة والولايات المتحدة الأمريكية. وتحتاج الرعاية المتكاملة لقضايا الأمراض الوراثية إلى العمل على توفير الخبرات البشرية المؤهلة والمستلزمات العلمية اللازمة لإجراء التشخيص المعملى، ويحتاج أيضا إلى إنشاء برامج تهدف إلى التخفيف من معاناة المصابين ومحاولة دمجهم كعناصر فاعلة فى المجتمع بقدر الإمكان، وكذا تخفيف العبء عن أسرهم.

ويقف نقص التمويل حائلا دون تنفيذ كثير من الطموحات فى هذا الصدد، ويقترح أن تلعب شركات التأمين دورًا أساسيًا فى التغلب على هذه الصعوبة. وأذكر هنا نداء صدر فى بريد جريدة الأهرام فى ٢٩ مايو ٢٠٠٥ من طبيبة بوحدة الوراثة بمستشفى أطفال أبو الريش الجامعى تطلب فيه التبرع للمرضى المترددين على الوحدة الذين يبلغ عددهم - كما قالت - ٧٨٠٠ مريض سنويا!!

ومن المهم أن يدرك الفرد أهمية اللجوء إلى الطبيب المتخصص فى الوراثة وإجراء تحليل كروموسومى إذا ما واجه بعض المشاكل الطبية مثل الإجهاض أو ولادة جنين متوفى أو الإصابة بالعقم أو السرطان أو إذا ما أصيب وليد له بالتخلف العقلى أو كانت ملامحه غير سوية.

ولا شك أن نشر الوعى العلمى بين جموع الناس بآليات الإصابة بهذه الأمراض وأعراضها وطرق التعامل معها والاحتمالات الواردة لتخفيف تداعياتها يعتبر واجبا، إذ إن هذا الوعى يشكل جبهة مواجهة ضد هذه الأمراض التى طالما أشاعت اليأس لدى بعض الأسر، كما أنها طالما كانت سببا لشيوع الخرافة حول أسبابها ومحاولة التخلص منها.

وقد أوضحنا فى الفصل الثالث كيف أن الإشعاع المؤين وبعض المواد الكيميائية تؤدى إلى طفرات يمكن أن تسبب خللا فى الحمض النووى *DNA*، وهذه الطفرات تورث إلى الأجيال القادمة إذا ما أصابت الخلايا التناسلية. ومن هنا يجب تجنب هذه المؤثرات البيئية الضارة. وتتحدد بعض مصادر هذا التعرض فى الأمثلة الآتية:

- العمل فى صناعات معينة تقتضى التعرض إلى مواد مطفرة، دون أخذ احتياطات الأمن الصناعى الواجبة فى هذا الشأن.
- التعرض لأساليب معينة فى العلاج الطبى مثل العلاج الكيميائى *Chemotherapy* والعلاج بالإشعاع *Radiotherapy*.

• التعرض للأسلحة التى تطلق إشعاعا.

• التعرض لبعض العناصر المشعة مثل البلوتونيوم والسيزيوم.

• التعرض للحوادث ذات العلاقة بتسرب الإشعاع كما فى حالة انفجار المفاعل رقم (٤) *reactor 4* فى تشرنوبل ـ أوكرانيا *Ukraine* الذى وقع فى يوم ٢٥ أبريل ١٩٨٦ ونتج عنه زيادة حالات سرطان الغدة الدرقية لدى الأطفال فضلا على ٢٨ حالة وفاة عقب الحادث نتيجة الإشعاع الذى تعرضوا له. وفى عام ٢٠٠٢ رصد أحد المراكز الصحية الذى تابع أطفال تشرنوبل *Children of Chernobyl* حدوث طفرة فى الكروموسوم رقم (٧) لديهم.

• العمل فى معامل الأبحاث وصناعات الأسلحة والمراكز الطبية ذات العلاقة بالإشعاع.

• استخدام مواد تجميل أو ملابس وأدوات منزلية ذات طبيعة إشعاعية.

وتجدر الإشارة هنا إلى أن التعرض لأشعة (*X*) للأغراض الطبية ووفق المعايير المحددة فى هذا الصدد لا تشكل خطرًا على الإنسان.

• تتفاوت حساسية الأفراد عند تعرضهم للمواد الضارة، وقد يعتمد ذلك على فروق وراثية *genetic variants*، وفى هذه الحالة يمكن إجراء مسح *Screening* بشأنها لاستبعاد الذين لديهم هذه الحساسية. وعلى سبيل المثال فإن هذه المتابعة تجرى فى الولايات المتحدة الأمريكية مع العاملين فى مجال عنصر البرليوم *Beryllium* حيث يعانى البعض من مرض يعرف باسم: *berylliosis* أو *Chronic Beryllium Disease (CBD)*.

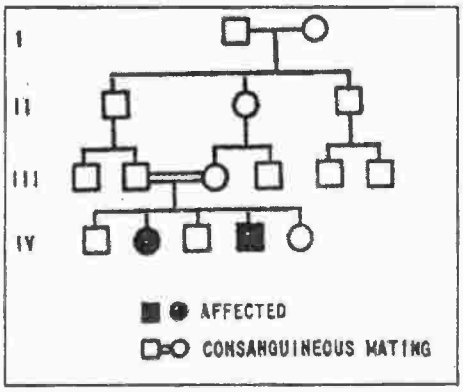
وفيما يلى بعض المحاور التى يجب الأخذ بها من أجل السيطرة بقدر الإمكان على الحالات المرضية الواقعة أو المحتملة للتقليل من التداعيات غير المرغوبة للأمراض الوراثية.

• التوعية لدى عموم الناس بالجوانب المختلفة للأمراض الوراثية، وتشجيعهم على ارتياد مراكز الاستشارات الوراثية؟

• إقامة جهاز تنفيذى متخصص فى عمليات المسح الوراثى.

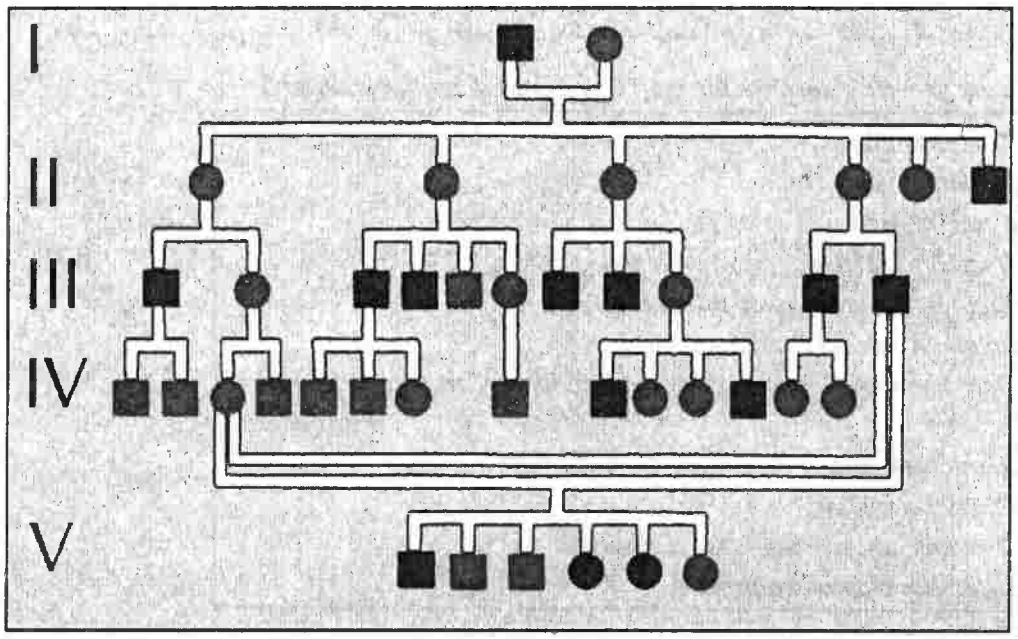
• التحذير من عواقب الزواج بين الأقارب، حيث إن ذلك قد يظهر أثر جينات مرضية شائعة فى الأسرة ولم تكن ذات فعالية ظاهرة عند الأبوين، ولكنها تظهر المرض حال تجمع هذه الجينات فى نسلهما، كما هى الحال فى خريطة العائلة (شكل ١٥٠).

وتوضح خريطة العائلة (شكل ١٥١) توريث مرض جفاف وحرشفة الجلد *Ichthyosis* الذى أشير إليه فى الفصل السادس. ويتضح من الخريطة شيوع هذا المرض بين ذكور و(إناث) نسل العائلة فى الجيل الرابع بسبب زواج الأقارب *Consanguineous mating*. ومن المفترض عدم شيوع المرض فى الإناث لأن المرض لا ينتج إلاّ فى حالة وجود الجين بصورة مزدوجة، ولكن زواج الأقارب تسبب فى شيوعه بينهن.



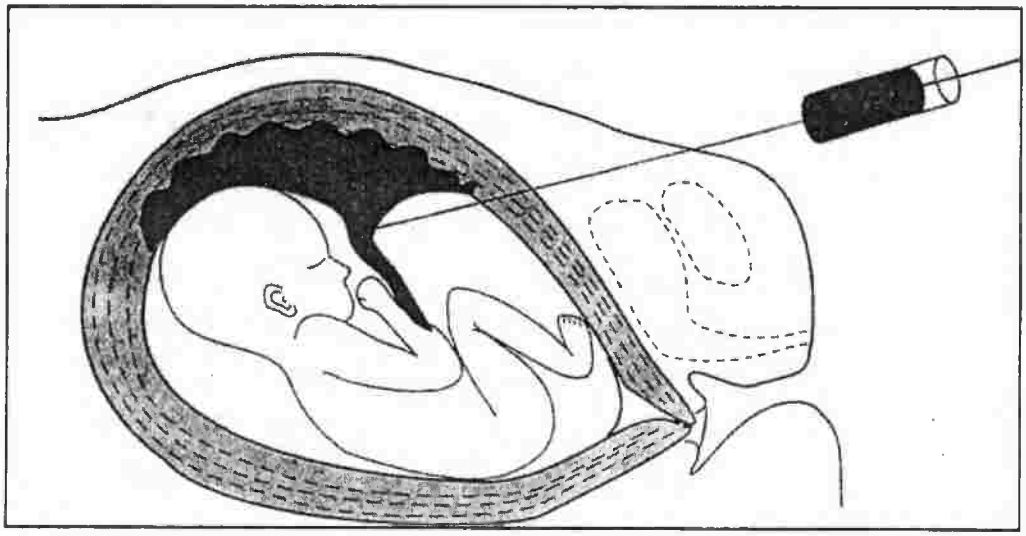
(شكل ١٥٠)
خريطة عائلة تتناول توريث صفة متنحية يقع الجين الخاص بها على كروموسوم جسمى autosome زواج الأقارب اظهر الصفة التى لم تكن ظاهرة فى الأبوين

• إجراء فحوص تشخيصية للجنين عندما يكون هناك تخوف مبرر من مرض معين. وتستخدم فى ذلك الموجات فوق الصوتية *Ultrasound* أو فحوص كروموسومات الجنين *Karyotyping*. ويتم الحصول على الخلايا لهذا الغرض بتقنية تعرف باسم *amniocentesis* تشمل أخذ عينة (١٠ – ٢٠سم٣) من السائل الأمنيوتى *Amniotic fluid* المحيط بالجنين عن طريق حقنة تحقن من خلال جدار



(شـكل ١٥١)
خريطـة عائلـة لتوريث المرض الوراثى Ichthyosis وفيه يقع الجين على الكروموسوم X زواج الأقـارب بين الرجل من الجيل الثالث والأنثى من الجيل الرابع أظهـر المرض فـى الإناث (فى الجيل الخامس).

بطن الأم الحامل (شـكل ملون ١٥٢) وذلك بعد الأسـبوع الخامس عشـر للحمل، ثم تنمى الخلايا الموجودة بالسائل – والتى مصدرها الجنين – فى أطباق زجاجية، ويجرى للخلايا تقنية إظهار كروموسوماتها مصبوغة لكشف أى خلل يكون موجود بها، كما يجرى للسائل تحاليل بيوكيميائية *Biochemical tests* وهو إجراء يستغرق مدة تتراوح بين ٤-٦ أسابيع. وهناك تقنية أخرى تعرف باسـم *Chorionic Villus Sampling*، وفيها تؤخذ العينة من غشـاء الكوريون المحيط بالجنين (شـكل ملون ١٥٣) فى فترة مبكـرة مـن عمر الجنين (فى الأسـبوع الثامن) وإجراء التحاليل المطلوبة فى وقت مبكر مـن عمر الجنين، مما يعطى فرصة أفضل لتنفيذ القرار المناسب. ومن ناحية أخرى يمكن إجراء منظار جنينى *Fetoscopy* يسمح للطبيب برؤية الأوعية الدموية للجنين وهو فى الرحم وأخذ عينة من دم الحبل السـرى *Percutaneous umbilical blood sampling (PUBS)* (شـكل ١٥٤). ويساعد ذلك فى تشـخيص بعـض الحالات المرضية مثل الهيموفيليا والأنيميا المنجلية. ويمكن عـلاج الحالات المرضية للجنين عن طريق الجراحة أو نقل الدم أو إعطائه بعض المكملات اللازمة لنموه. وقد يقتضى الأمر فى بعض الحالات اتخاذ قرار بإنهاء الحمل.



(شـكل ١٥٤)
أخذ عينة من دم الحبل السرى PUBS

ويوضح الجدول الآتى بعض الأمراض الوراثية التى يمكن تشخيصها فى الأجنة البشرية قبل ولادتها:

Some genetic disorders for which prenatal diagnosis available

Thalassaemia: α , ß
Haemophilia A, B
Cystic fibrosis
Huntington disease
Adult polycystic kidney disease
Fragile X mental retardation
Duchene muscular dystrophy and a number of other muscular dystrophies
Retinoblastoma
Phenylketonuria
Ornithine transcarbamylase deficiency
Other less common disorders

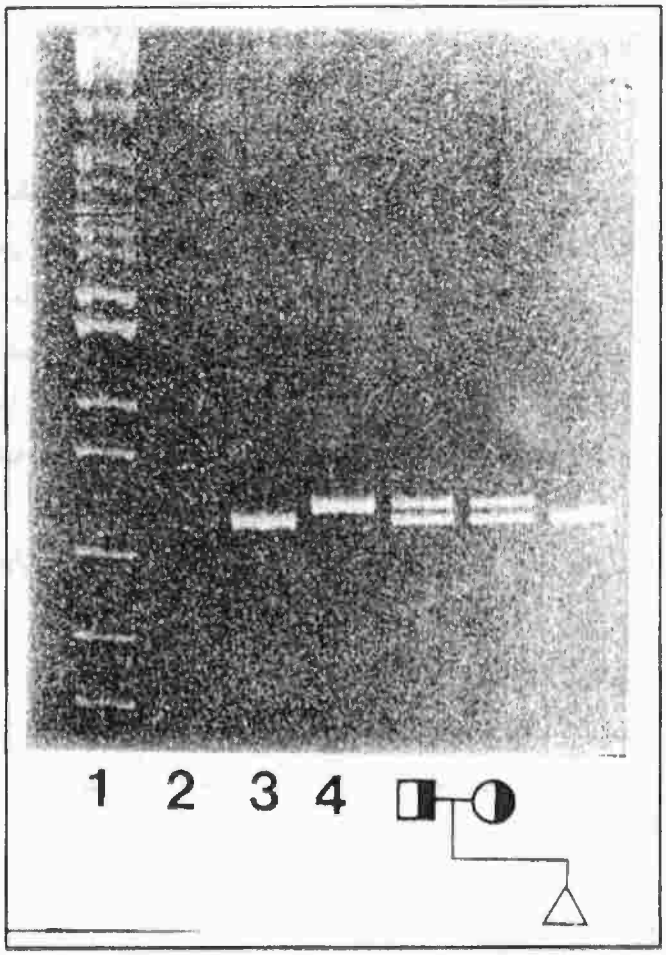
ويثير تشخيص الأمراض الوراثية قبل الولادة جدلا واسعا فى المجتمعات، فالبعض يرى ضرورة إجهاض الجنين إذا كان المرض على درجة كبيرة من الخطورة. وهنا يثار عدد من الأسئلة منها: ما هى الحالات المرضية التى تعتبر خطيرة وتبرر بالتالى إجراء الإجهاض؟ ومنها ما هو التوقيت فى عمر الجنين الذى بعده لا يجوز إجهاضه. ففى المملكة المتحدة على سبيل المثال لايجوز إنهاء الحمل إذا ما تعدى عمر الجنين ٢٤ أسبوعًا.

وكثيرًا ما ساعد التشخيص قبل الولادة فى تجنب إصابة الوليد بالحالة المرضية، فعلى سبيل المثال إذا أثبت تحليل الحمض النووى وجود الحالة المرضية المعروفة باسم *Congenital adrenal hyperplasia* – والتى تؤدى إلى تضخم البظر والشفرين فى الأعضاء التناسلية الخارجية للوليدة *Virilization* – تعطى الأم جرعات من عقار *dexamethasone* طوال فترة الحمل مما يحول دون ظهور هذه الأعراض على الوليدة.

وهناك أسلوب آخر يعتمد على تطبيق تكنولوجيا الحمض النووى وتقنية الإخصاب فى الزجاج *in vitro fertilization* حيث يتم إخصاب عدد من البويضات بالحيوانات المنوية فى أطباق زجاجية خارج جسم الأنثى. وبذا يتم الحصول على عدد من الأجنة، ثم تؤخذ خلية أو عدد محدود من خلايا كل جنين ليستخلص منها الحمض النووى *DNA* الذى تجرى مضاعفته بتقنية *PCR* ثم يختبر فيما إذا كان يحتوى على جين المرض موضوع الدراسة باستخدام المجس *Probe*. وفى النهاية يزرع الجنين المعافى فى رحم الأم ويستغنى عن باقى الأجنة.

وفى حالة الأمراض الوراثية المتنحية يختار الجنين الذى لا يحتوى على الجين المرض، أو الذى يحتوى على نسخة واحدة منه. وفى حالة الأمراض التى جينها سائد يختار الجنين الذى لا يحتوى على الجين المرض.

وسنعطى فيما يلى مثالا لتوظيف تقنية الفصل الكهربى على لوح الجيلاتين *Gel Electrophoresis* فى تشخيص مرض التليف الحوصلى *Cystic fibrosis* فى الأجنة. وكما سبق القول فإن هذا المرض يرجع إلى طفرة فى البروتين (*CFTR*) تشمل فقد قاعدتين نيتروجينيتين فى الشفرة رقم ٥٠٨ الدالة على الحمض الأمينى *phenylalanine*. وفى هذه الطريقة يستخلص حمض *DNA* من الخلايا ويجرى إكثار للحمض فى المنطقة المحيطة بالشفرة رقم ٥٠٨ لجين هذا البروتين، وذلك اعتمادا على بوادئ *primers* معدة لهذا الغرض وتقنية *PCR* التى تحدثنا عنها من قبل. ويوضح شكل (١٥٥) صورة للوح الجيلاتين الذى أجرى عليه الفصل الكهربى وذلك بعد صباغته بصبغ *ethidium bromide*. وفيما يلى بيان بالحارات *lanes* المختلفة:



(شـــكل ١٥٥)
الكشـــف المبكر عن الإصابة بمرض التليف الحوصلى cystic fibrosis فى الجنين. الصورة للجيلاتين بعد انتهـــاء عملية التفريد الكهربـــى electrophoresis وصباغته باستخدام ethidium bromide.

الحارة رقم (١) تخص الدليل الذى يرجع إليه marker فى تقدير أحجام أشرطة العينات.

الحارة رقم (٢) لاتحوى عينة DNA ضابطة.

الحارة رقم (٣) عينة ضابطة نقية للطفرة *F508*△ .

الحـــارة رقم (٤) عينـــة ضابطة نقية ســـوية *normal control* . لاحظ أن الحارات (٥)، (٦)، (٧) تتماشى مع خريطة العائلة الموضحة أسفل صورة لوح الجيلاتين.

الحارتان رقم (٥، ٦) للأب والأم وهما خليطان فى صفة التليف الحوصلى، وقد ظهر لكل منهما فى لوح الجيلاتين شريط علوى (للجين السوى) وشريط سفلى (للجين المرضى *F508*△) .

الفرق بين حجم الشريطين ثلاث نيوكليوتيدات فقط.

الحـــارة رقم (٧) تخص الجنين (حيث أخذت عينة من خملات الكوريون) الذى أشير إليه فى خريطة العائلة بالرمز △. للجنين فى الجيلاتين شـــريط واحد ســـفلى مما يدل على أنه نقى فى الجين*F508*△ وأن المرض سيظهر عليه .

الحارة (١): وتشمل حمض *DNA* الدليل *marker* الذى يحدد حجم الباندات فى الموقع المختلفة.

الحارة (٢): فارغة كحارة ضابطة *Control*.

الحارة (٣): عينة ضابطة نقية *Homozygous* فى الطفرة (٥٠٨).

الحارة (٤): عينة ضابطة طبيعية (ليس بها الحالة المرضية).

الحارتـــان (٥)، (٦): وهمـــا خاصتان بالأب والأم، حيث يظهر فى حارة كل منهما (٢ باند)، العليا منهما للجين الطبيعى، والسفلى للجين المحتوى على الطفرة الخاصة بالحالة المرضية، وذلك بالرجوع إلى الحارتين ٣، ٤ للاستدلال.

الحارة (٧): خاصة بالجنين. ويلاحظ بها باند واحد تناظر الباند الخاص بالحارة رقم (٣) المرضية. ويدل ذلك على أن الجنين يحتوى على الجين الطافر بحالة مزدوجة.

ويوضح الرســـم أســـفل لوح الجيلاتين خريطة العائلة حيث يمثل كل فرد أمام الحارة الخاصة به فى لوح الجيلاتين لتســـهيل الاستدلال.

وقـــد أوضحنا فـــى الفصل الخامس مثالا لتطبيق تكنولوجيا البيولوجيا الجزيئية فى تشـــخيص مرض الأنيميا المنجلية فى الأجنة.

• وضع نظام يضمن عمل فحوص لحديثى الولادة *Newborn Screening* للكشف عن حالات مرضية معينة مثل مرض فينيل كيتون يوريا *Phenylketonuria* والأنيميا المنجلية *Sickle Cell Anemia*. ويتيح ذلك اتخاذ إجراءات مبكرة للسيطرة على الحالة المرضية.

• الكشف عن الحاملين *Carriers* للجينات المرضية الذين لا تظهر عليهم الصفة المرضية، ويساعد ذلك على اتخاذ القرار بشأن عدم الزواج فيما بينهم، فإذا كان الزواج قد حدث فإن الزوجين ينصحان بعدم الإنجاب، كما يحدث مع الحاملين لجين مرض *Tay-Sachs*، وكذا فى تخفيف بعض الأعراض المرضية التى قد يعانى منها الحاملون للجين (بصورة خليطة) فى بعض الحالات، كذلك فإن اتباع هؤلاء لقيود وضوابط معينة قد يحول دون وقوع أضرار متوقعة، فالحاملون مثلا للجين العائلى لزيادة الكولسترول فى الدم *Familial hypercholesterolemia (FH)* معرضون مبكرًا لمتاعب الشريان التاجى *Coronary artery* الذى يغذى عضلة القلب، ولذا فإن قيودًا على تدخين السجائر ومحتوى الوجبات الغذائية واتباع برنامج للتدريبات الرياضية يحول دون حدوث هذه المخاطر فى الشريان التاجى.

• إعداد سجلات وافية ودقيقة على مستوى قومى لحالات الأمراض الوراثية بحيث تغطى المتوفين منهم أيضا، بحيث يضمن لهذه المعلومات السرية احتراما لخصوصية الأفراد والعائلات.

• تسجيل التاريخ الصحى للأمهات، حيث إن هناك أمراضًا إذا ما أصابت الأم فإنها تشكل خطرًا على صحة الجنين، ومن أمثلتها مرض السكر *Diabetes mellitus* من الطراز (*I*) الذى يشكل أخطارًا على الأطراف والقلب والأنبوبة العصبية، كذلك فإن مرض الصرع إذا كان يصيب الأم فإنه قد يسبب تشوهات فى مخ ورأس وقلب الجنين، كما أن إصابة الأم ببعض الأمراض مثل الحصبة الألمانية *rubella* أو فيروس سيتوميجالو *Cytomegalovirus (CMV)* أو تناولها لعقاقير معينة أو تعرضها لمؤثرات بيئية مثل الإشعاع وبعض المواد الكيميائية وجد أنها تؤثر تأثيرًا بالغ الضرر على صحة الجنين.

وقد أدركت الدول المتقدمة أهمية إنشاء نظام كامل للاستشارات الوراثية *Genetic Counselling* يسهم فى التقليل من الأعباء الناتجة عن تفاقم وشيوع الأمراض الوراثية على رغم التكلفة الاقتصادية العالية اللازمة لدعم برامج المسح الوراثى، ذلك أنه – على سبيل المثال – تكلفة المسح الوراثى لعشرة آلاف طفل لاكتشاف حالة واحدة لمرض فينيل كيتون يوريا تقل عن تكاليف رعاية مريض واحد بهذا المرض طوال حياته.

على أنه يجب رفع أى إحساس بالخجل أو الذنب فيما لو كان المسح الوراثى والتسجيل الصحى للفرد أو الأسرة له جوانب غير مريحة، كما يجب رفع أى إحساس بالاستعلاء لدى البعض ممن يظنون أن وضعهم الاجتماعى رفيع المستوى يخرج بهم عن نطاق الخضوع لمثل هذه التدابير.

• توفير المتخصصين المتدربين على فحص حديثى الولادة وذلك فى كافة المستشفيات والوحدات الصحية المؤهلة للتوليد.

• توفير الأطباء المؤهلين للتعامل مع حالات الأمراض الوراثية.

• توفير الاحتياجات الطبية اللازمة للتعامل مع حالات الأمراض الوراثية، مع تخفيف العبء المالى اللازم لقيام المريض بتدبيرها حسب الأحوال.

ويتنوع التعامل مع توابع الأمراض الوراثية حسب طبيعة كل حالة كما سنرى من الأمثلة الآتية:

• قد يقتضى الأمر تدخلاً جراحيًا كما فى حالات (الشفة المشقوقة) *Clefted lip*، أو عيوب القلب الخلقية *Congenital heart diseases* أو زيادة عدد الأصابع *Polydactyly*.

• قد تحتاج بعض الحالات إلى علاج طبيعى *Physical therapy* كما فى حالة الخلل الخلقى لموضع العظم الحرقفى *Congenital hip dislocation*، أو تقوس الأصابع ونحولها الخلقى *Congenital contractural archnodactyly*.

• استخدام *B- blockers* للحيلولة دون تمدد وتمزق الشريان الأورطى *Aorta dilatation and dissection* الذى يتعرض له المصاب بـ (عرض مارفان *Marfan Syndrome*) المسئول عنه جين يقع على الذراع الطويلة للكروموسوم رقم (١٥).

• تجنب العقاقير التى تؤدى إلى تكسر خلايا الدم *hemolysis* فى حالة نقص إنزيم *glucose-6-phosphate-dehydrogenase (G6PD)* (الجين الخاص به يقع على الكروموسوم *X*)، مثل العقاقير المضادة للملاريا.

• تقليل كمية الحمض الأمينى فينيل آلانين *phenylalanine* إلى أدنى حد ممكن فى غذاء مرضى *phenylketonuria* يحول دون ظهور التخلف العقلى عند هؤلاء المرضى.

• حظر تناول مرضى *galactosemia* اللبن ومنتجات الألبان، حيث لاتستطيع أجسام هؤلاء المرضى إجراء التحولات الغذائية الطبيعية لسكر الجالاكتوز.

• فى الحالات التى تنتج فيها الحالة المرضية عن تراكم أحد المواد الناتجة عن التحول الغذائى يمكن إدخال هذه المادة فى مسار تحويلى بديل، ومثال ذلك إعطاء مرضى زيادة الأمونيا فى الدم *hyperammonemia* الناتجة عن نقص إنزيم *Ornithine transcarbamylase* جرعات من مركب *Sodium benzoate* تعمل على تخليص الجسم من النيتروجين من خلال مسار بديل.

• فى حالة زيادة عنصر الحديد فى الدم يجرى جرح لأحد الأوردة *phlebotomy*.

• فى حالة مرض ولسون *Wilson's disease* الذى يؤدى إلى الإضرار بالكبد والجهاز العصبى نتيجة زيادة عنصر النحاس يعطى المريض عقار *Penicillamine*.

• فى حالة مرض *Homocystinuria* الناشئ عن نقص إنزيم *Cystathionine-B-Synthase* فى الخلايا يعالج المصابون بجرعات فيتامين *B6 (Pyridoxine)* ، مع تقليل المثيونين *methionine* فى الغذاء. ويعانى المريض بهذه الحالة من تخلف عقلى وهشاشة العظم *osteoporosis* ومشاكل فى عدسة العين، مع ازدياد هذا الإنزيم فى البول والبلازما.

• فى حالة ظهور أعراض مرض *Acrodermatitis enteropathica* على الأطفال عند الفطام. فإن إعطاء مركب *di-iodohydroxyquinoline* يضمن لهم الشفاء. وهو مرض وراثى جينه متنحٍّ وأعراضه تقرح الجلد وتحرشفه *blistering eruption and scaling* فى المناطق المحيطة بالفتحات بالجسم وظهور التهاب تقيحى *paronychia* بأصابع اليدين والقدمين. ويصاب الطفل بالوهن *debility* ونقص فى النمو مع ظهور رائحة منفرة بشكل غير عادى بالبراز.

• فى حالة مرض الهيموفيليا (نزف الدم) يعطى المريض العامل رقم *XIII* الذى ينقصه كتعويض يؤدى إلى ضمان تجلط الدم عند حدوث جرح.

• نقص مركب *∝ L-antitrypsin* يسبب مشاكل متعددة خاصة فى الرئتين، ويمكن تدارك ذلك بإعطاء جرعات من هذا المركب.

• نقص إفراز الإنسولين لدى مرضى السكر طراز *Insulin-dependent diabetes mellitus (I)* يتم التعامل معه بإعطاء جرعات من هرمون الإنسولين.

• تم علاج بعض حالات الأمراض الوراثية عن طريق زرع الأعضاء.

• لوحظ أن الأشخاص المصابين بحالة الأنيميا المنجلية بالإضافة إلى احتواء خلايا دمائهم الحمراء على هيموجلوبين الأجنة تكون شدة الأعراض المرضية عندهم أقل حدة عما هى الحال فى أولئك المصابين بمرض الأنيميا المنجلية فقط، ولهذا يعتقد أن إعادة تنشيط جين الجلوبين الجنينى يمكن أن يقلل حدة المرض عند المصابين بالأنيميا المنجلية.

ويتضح من الأمثلة السابقة أن العلم والطب قد استطاعا التعامل بنجاح مع حالات متعددة من الأمراض الوراثية مما خفف من آثار هذه الأمراض. والآمال معقودة بإذن الله تعالى على تحقيق سيطرة أكبر على هذه الأمراض بفضل مزيد من التقدم العلمى فى هذا المجال وبفضل جهود المؤسسات الرسمية والإعلامية؛ وشيوع الثقافة العلمية لدى الخاصة والعامة.

وفى ختام هذا الكتاب نتلو قول الله تعالى فى محكم كتابه العزيز:

بِسْمِ ٱللَّهِ ٱلرَّحْمَٰنِ ٱلرَّحِيمِ

﴿ لَا يُكَلِّفُ ٱللَّهُ نَفْسًا إِلَّا وُسْعَهَا ۚ لَهَا مَا كَسَبَتْ وَعَلَيْهَا مَا ٱكْتَسَبَتْ ۗ رَبَّنَا لَا تُؤَاخِذْنَآ إِن نَّسِينَآ أَوْ أَخْطَأْنَا ۚ رَبَّنَا وَلَا تَحْمِلْ عَلَيْنَآ إِصْرًا كَمَا حَمَلْتَهُۥ عَلَى ٱلَّذِينَ مِن قَبْلِنَا ۚ رَبَّنَا وَلَا تُحَمِّلْنَا مَا لَا طَاقَةَ لَنَا بِهِۦ ۖ وَٱعْفُ عَنَّا وَٱغْفِرْ لَنَا وَٱرْحَمْنَآ ۚ أَنتَ مَوْلَىٰنَا فَٱنصُرْنَا عَلَى ٱلْقَوْمِ ٱلْكَٰفِرِينَ ﴿٢٨٦﴾ ﴾

[البقرة آية ٢٨٦]

References المراجع

Alcamo, I.E. (2001) : DNA Technology. Harcourt Academic Press, New York.

Alberts, S.; Bray, D.; Johnson, A.; Lewis. J.; Raff, M.; Roberts, K. and Walter, P. (1998) : Essential Cell Biology. Garland Publishing Inc., New York and London.

Baer, A. (Editor) (1973) : Heredity and Society. The Macmillan Company, New York.

Bonner, D. and Mills, S. (1964) : Heredity. Prentice - Hall, Inc., New Jersey.

Connor, J. and Ferguson - Smith, M. (1987) : Essential Medical Genetics. The Alden Press, Oxford

Cooper, G. (1997) : Cell. ASM Press, Washington D.C. and Sinauer Associates Inc, Massachusetts.

Darbre, P. D. (1988) Introduction To Practical Molecular Biology. John Wiley & Sons Ltd, New York.

DeRoberis, E. D. P. and DeRobertis. E.M.F. (1980) : Cell and Molecular Biology. Holt - Saunders - Tokyo.

Don W. Fawcett (1986) . : A Textbook of Histology. 11th edition. W. B. Saunders Company. Philadelphia.

Garber, E. (1972) : Gytogenetics. TATA McGraw - Hill Publishing Company, New Delhi.

Green, M.;Michaelis, A. and Rieger, R. (1976) : Glossary of Genetics and Cytogenetics. Springer - Verlag, New York.

Griffiths, A.; Gelbart, W. ; Millwe, J. and Lewontin, R. (2000) : Modern Genetic Analysis. W.H. Freeman and Company, New York.

Hartwell, L.; Hood, L.; Goldberg, M. ; Reynolds, A. ; Silver, L. and Veres, R. (2004) : Genetics.

McGraw - Hill, New York.

Levine, L. (1973) : Biology of The Gene. The C. V. Mosby Company. Saint Louis.

Lewis, R. (2005) : Human Genetics. McGraw - Hill, New York.

Maxon, L. and Daugherty, C. (1985) : Genetics. WM. C. Brown Publishers, Iowa

Mueller, R. and Young, I. (1997) : Emery's Elements of Medical Genetics. Churchill Livingstone, Edinburgh.

Pai, A. (1986) : Foundations of Genetics. McGraw - Hill, New York.

Schwarzacher, H. and Wolf, U. (editors) (1974) : Methods in Human Cytogenetics. Springer - Verlag, New York.

Trent, R.J. (1993) : Molecular Medicine. Churchill Livingstone. London.

Volpe, E. (1971) : Human Heredity and Birth Defects. Wiley Eastern Private Limited, New Delhi.

Whitehouse, H. (1973) : Towards an Understanding of The Mechanism of Heredity. The English Language Book Society and Edward Arnold LTD London.

Williams, J.G. and R. K. Patient (1989): Genetic Engineering. IRL Press, OxFord, Washington DC

Wilson, J. (1973) : Environment and Birth Defects. Academic Press, New York.

Winchester, A. (1972) : Genetics. Oxford & IBH Publishing Co. New Delhi.

المؤلـف

الأستاذ الدكتور منير على عز الدين الجنزورى

- أستاذ بيولوجيا الخلية- كلية العلوم- جامعة عين شمس.
- الرئيس الأسبق لقسم علم الحيوان بكلية العلوم جامعة عين شمس.
- سافر إلى بريطانيا فى عام ١٩٩٤ فى مهمة علمية بمستشفى سانت ميرى فى الإمبريال كوليدج بجامعة لندن.
- حصل فى عام ١٩٨٧ على منحة من المجلس البريطانى لإجراء بحوث فى رويال هولواى كوليدج بجامعة لندن، ثم عمل بالكلية نفسها عامى ١٩٩٠، ١٩٩٢.
- قام بالإشراف على حوالى ثلاثين رسالة جامعية للماجستير والدكتوراه.
- شارك فى تحكيم حوالى ثلاثين رسالة للدكتوراة والماجستير غير تلك التى أشرف عليها.
- شارك فى تحكيم أكثر من ٤٠ حالة ترقية إلى درجتى أستاذ مساعد وأستاذ بالجامعات المصرية ومراكز البحوث.
- قام بتأليف (٨) كتب فى الثقافة العلمية، (٢٥) كتابا ذات خلفية علمية للطلائع، وشارك فى تأليف (٥) كتب جامعية متخصصة.
- دعى لأحاديث تليفزيونية وإذاعية لعرض مسائل علمية وذلك لما يزيد على (٨٠) تسجيلا تليفزيونيا وإذاعيا.
- قام بكتابة حوالى ٥٠ مقالة متصلة بالثقافة العلمية فى عدد من المجلات والصحف المصرية (الأهرام - أخبار اليوم- الجمهورية- مجلة أكتوبر- مجلة العلم- مجلة العلميون...) .
- شارك فى إعداد المادة العلمية لـ «أطلس جمهورية مصر العربية» الصادر عن مكتبة الإسكندرية.
- ساهم فى «موسوعة أعلام المصريين للقرنين ١٩ و٢٠» التى تشرف على إصدارها مكتبة الإسكندرية.
- قام بترجمة الجزء الخاص بعلم الوراثة Genetics فى موسوعة Britannica إلى اللغة العربية.
- قام بترجمة عدد من المقالات العلمية نشرت فى مجلة «العلوم الكويتية» التى تصدرها مؤسسة الكويت للتقدم العلمى المترجمة عن المجلة الأمريكية Scientific American .
- قام بترجمة عدد من إصدارات Britannica Learning Library و National Geographic Society وفقا لطلب عدد من دور النشر.
- قامت هيئة فولبرايت الأمريكية فى الأعوام (١٩٩٨) ، (٢٠٠٠) ، (٢٠٠١) ، (٢٠٠٢) بإختياره للمشاركة فى تقييم المتقدمين لديها من أعضاء هيئة التدريس بالجامعات المصرية للحصول على منح دراسية وفقا لبرنامج التبادل التعليمى والثقافى.
- اختير محكما للجوائز العلمية التى تمنحها جامعات الإسكندرية والمنوفية وحلوان والمنيا.

- عمل عميدا بالوكالة لكلية التربية للمعلمات بـ «عبرى» (سلطنة عمان) فى العام الدراسى ١٩٩٥/ ١٩٩٦.
- سافر فى مؤتمرات علمية إلى سوريا وليبيا واليمن والمغرب، وكذا إلى السعودية للتدريس.
- تم اختياره مؤلفا أو مراجعا أو محكما لبعض الدراسات والكتب لدى المجلس الوطنى للثقافة والعلوم والآداب بدولة الكويت، وفى مجلة «الكيميائية» التى تصدرها الجمعية الكيميائية الكويتية وكذلك لدى مؤسسة الكويت للتقدم العلمى، وجامعة البلقاء الأردنية، ومؤسسة روناء للإعلام المتخصص فى السعودية.
- دعته بعض الجمعيات والهيئات والمؤتمرات لإلقاء محاضرات علمية.
- حصل على جائزة أحسن كتاب فى التطبيقات العلمية من السيد رئيس الجمهورية محمد حسنى مبارك فى عام ١٩٩٨.
- حصل على شهادة تقدير فى أدب الطفل لعام ١٩٩٩ من السيدة الفاضلة سوزان مبارك.
- حصل على جائزة أكاديمية البحث العلمى والتكنولوجيا لعام ٢٠٠١ فى تبسيط العلوم.
- حصل على جائزة اللواء دكتور/ أحمد أنور زهران لعام ٢٠٠٤ فى مجال الثقافة العلمية التى تقدمها أكاديمية البحث العلمى والتكنولوجيا.
- عضو لجنة فحص الإنتاج العلمى للمتقدمين لنيل جائزة الدولة التشجيعية فى العلوم البيولوجية لعام ٢٠٠٤.
- أمين اللجنة الدائمة للترقيات لوظائف الأساتذة بالجامعات المصرية (التابعة للمجلس الأعلى للجامعات) تخصص علم الحيوان والأقيانوغرافيا البيولوجية (الدورة الثامنة ٢٠٠١ ـ ٢٠٠٤) .
- عضو لجنة الهندسة الوراثية بالمجالس القومية المتخصصة التابعة لرئاسة الجمهورية.
- عضو اللجنة القومية لتاريخ وفلسفة العلوم التابعة لأكاديمية البحث العلمى (٢٠٠١ ـ ٢٠٠٤، ٢٠٠٤ ـ ٢٠٠٧) .
- عضو اللجنة القومية للعلوم البيولوجية بأكاديمية البحث العلمى والتكنولوجيا (٢٠٠٥ ـ ٢٠٠٨) .
- عضو شعبة بحوث أخلاقيات العلوم الأحيائية بأكاديمية البحث العلمى والتكنولوجيا (٢٠٠٦ ـ ٢٠٠٩) .
- عضو اتحاد الكتاب وعضو مجلس شعبة كتب الأطفال بالاتحاد.
- عضو مجلس تحرير مجلة «أون» التى تصدرها جامعة عين شمس.
- عضو الجمعية العربية للتكنولوجيا الحيوية.

المحتويات

كتب للمؤلف من إصدارات دار المعارف

أولا: كتب ثقافية علمية

١ ـ الجينات وبيولوجيا الأمراض الوراثية ٢٠٠٨
٢ ـ العلاج بالجينات ـ ٢٠٠٤
٣ ـ س، ج حول ثورة العلوم البيولوجية ـ ٢٠٠٤
٤ ـ نحن والعلوم البيولوجية فى مطلع القرن الحادى والعشرين ـ صدر فى حوالى ٦٠٠ صفحة فى جزأين ـ ٢٠٠٠
٥ ـ الاستنساخ ـ القصة الكاملة ـ العدد ٢٦٩ من سلسلة اقرأ ـ أبريل ١٩٩٨.

ثانيا: كتب جامعية

١ ـ علم الخلية لطلاب الجامعات (١٩٩٢) ـ مع ثلاثة مشاركين
٢ ـ التقنية المجهرية «إعداد الشرائح الميكروسكوبية» مع مؤلف آخر (صدر فى عام ١٩٩٨) ـ لطلاب المرحلة الجامعية الأولى وطلاب الدراسات العليا بكليات العلوم والطب والزراعة والتربية

ثالثا: كتيبات للطلائع لها خلفية علمية

١ ـ معتز وزيزى مع القمر الصناعى	١٩٩٤
٢ ـ بهلول فى رحلته العجيبة	١٩٩٤
٣ ـ نورا وسالى والإنسان الآلى	١٩٩٤
٤ ـ الاستنساخ	١٩٩٨
٥ ـ البيئة فى قريتى ومدينتى	١٩٩٩
٦ ـ الكل والجزء يصنعان الحياة	٢٠٠١
٧ ـ الشفرة الوراثية	٢٠٠١
٨ ـ الهندسة الوراثية فى عالم الحيوان	٢٠٠١
٩ ـ الغدد الصماء	٢٠٠١
١٠ ـ الأصداف	٢٠٠١
١١ ـ التكاثر فى النبات والإنسان	٢٠٠٢
١٢ ـ عالم اللافقاريات المائية	٢٠٠٤
١٣ ـ عالم لا فقاريات اليابسة	٢٠٠٤
١٤ ـ عجائب الأسماك والبرمائيات والزواحف	٢٠٠٧
١٥ ـ عجائب الطيور والثدييات	٢٠٠٧