

بسم الله الرحمن الرحيم

ملخص :

يتناول هذه الدراسة مجمل الوضع النهائي للمشروع أت-4-74 بعنوان "دراسة جوانب صبغة الدم واعتلالاتها في شبه الجزيرة العربية – دراسات على مستوى المورثة والجزئيء" (ويشمل فترة البحث الرئيسية وفترتي تمديد و ذلك خلال الفترة من 1402/12/14 هـ الموافق للأول من أكتوبر 1982م إلى 1413/11/30 هـ الموافق 21 مايو 1993م) .

الدراسات المسحية :

خلال فترة الدراسة تم مسح مختلف مناطق المملكة بهدف تحديث نسبة وتوزيع أنواع فقر الدم المختلفة وأعتلالات مورثات صبغة الدم والاعتلالات الثلاثية والأنزيمية (الخلايا الدموية الحمراء), حيث تم جمع ودراسة 35926 عينة. وقد تم جمع ودراسة هذه العينات خلال دراسات ورحلات ميدانية لهذه المناطق بواسطة الباحث الرئيسي وأعضاء من الفريق البحثي, وقد تم إجراء التحاليل التخصصية – غير التحاليل الروتينية ومؤشرات خلايا الدم الحمراء في الرياض..

فقر الدم في المملكة العربية السعودية :

تشير نتائج الدراسة الى أن فقر الدم منتشر في كل مناطق المملكة إلا أن نسبة حدوثه تختلف من منطقة إلى أخرى حيث توجد أقل نسبة منها في المنطقة الوسطى وأعلىها في المنطقة الجنوبية الغربية. وفقر الدم , ذو خلية الدم الصغيرة والفقيرة بصبغة الدم , يعتبر أكثر الأنواع غالبية في معظم المناطق ثم نوع فقر الدم المتوازن الحجم والمحتوى , وقد وجدت الأنيميا الوراثية والمكتسبة بنسب متوسطة الحدوث في جميع المناطق.

نسبة حدوث صبغة الدم المنجلية والمؤثرات الوراثية على فعاليتها :

من بين الاعتلالات التركيبية لصبغة الدم , وجد أن أعتلالات صبغة الدم المنجلية هو أكثرها في جميع أنحاء المملكة ولكن بنسب متفاوتة . وقد كشفت الدراسات , التي أجريت على هذه المورثة والمصابين بمرضه بمختلف المناطق بالمملكة , عن تفاوت

وقد تم دراسة العوامل المحتملة لتخفيف وطأة مرض صبغة الدم المنجلية , بما في ذلك مستوى هييموجلوبين الدم الطفيلي والاعتلالات الثلاثيمية المصاحبة والنقص في فعاليات الخمائر ونسبة مكونات الهيموجلوبين الطفيلي والتغيرات التركيبية للحمض النووي في المورثة بيتا ومكونات هذه المورثة وكذلك منطقة التحكم في عمل المورثات . وقد لوحظ أن هناك المورثة الطفيلية في حدة المرض عند وجود "التمائل" الموجود في أغلب السعوديين والهنود وقواعد عمل الأنزيم Xmn I والأنزيم Hpa I وكذلك عند وجود نسبة عالية لمكونة G γ على المورثة A γ . كما وجد اختلاف في عدد متعددة AT في فعالية المورثات بين المصابين بالمرض الخفيف والمصابين بالمرض شديد الوطأة مع أنه لم يثبت أن هناك عوامل تؤثر على تخليق أو تكوين الهيموجلوبين الطفيلي بدرجة ملحوظة..

نسبة حدوث وأعراض أعتلالات ألفا و بيتا الثلاثيمية لدى السعوديين :

تم تشخيص كل من ألفا و بيتا من الاعتلالات الثلاثيمية في كل مناطق المملكة ولكن هناك تفاوتاً في نسبة حدوثها بين منطقة وأخرى . وقد بينت الدراسات على مستوى الجزية أن غالبية اعتلالات ألفا الثلاثيمية يكون نتيجة فقدان واحد أو أكثر من المورثات مما ينتج عنه تركيب الحامل (- ألفا/ألفا ألفا) أو المصاب بالتكوين التالي (- ألفا/- ألفا) واعتلالات ألفا ثلاثيمية-2 , ومعظم حالات فقدان المورثة الجزئية كان من النوع اليميني والذي ينتج عنه قطع من الحمض النووي 3 و7 ك ب. ولو أن هناك حالات من النوع اليساري والذي ينتج عنه القطع 4 و2 ك ب , وذلك في حالات الحامل والمصاب . كما وجدت حالات مركبة من الحامل من نوع الفقدان اليميني واليساري ولكن بصورة نادرة . ولم يمكن إثبات أي حالة من حالات الوفاة عند الولادة ولكن وجدت حالات من مرض "HbH" وقد ثبت أن الأعراض المرضية والنتائج المخبرية في حالات ألفا ثلاثيمية لم تكن مختلفة بدرجة ذات قيمة احصائية عن تلك التي تلاحظ لدي

كما تم تشخيص الاعتلالات بيتا التلاسيمية في حالات حملها وفي حالات المصابين بأمراضها. وقد تبين في حالة المرض أن الأعراض تكون شديدة , كما أن نتائج الاختبارات المعملية غير اعتيادية ويحتاج المصاب إلى نقل دم بصفة مستمرة بينما شوهدت لدى حامل الاعتلالات بيتا أعراض متفاوتة وكذلك درجات مختلفة من فقر الدم. وعلى مستوى الجزيء فإن اعتلالات بيتا التلاسيمية قد شخصت بواسطة اختبارات مرجعية و تم تشخيص الأنماط التالية:

IVS 1 nt 110, IVS 2 nt 1, IVS 1 nt 5, IVS 1 3' end (-25), C39, Fr 8-9, Cap+1 (A→C) & C6

كما أن هناك دراسات لتشخيص العلاقة بين " التماثلات الأنزيمية" للحمض النووي والأعراض المرضية في حالات مرض اعتلالات بيتا تلاسيميا..

اعتلالات مورثات ألفا تلاسيميا "الثلاثية" وازدواجية مورثات بيتا لدى السعوديين :

تم اكتشاف حالات لثلاثية مورثة ألفا (ألفا ألفا ألفا) بصورة منفصلة وكذلك مصاحبة لصبغة الدم المنجلية . وإضافة إلى ذلك , تم اكتشاف ازدواجية مورثة بيتا والتي ربما نتجت عن خلط غير متماثل بين الكروسومات وأمكن نشرها للمرة الأولى عن حالات عديدة من مختلف أنحاء المملكة.

اعتلالات خمائر الخلايا الدموية الحمراء لدى السعوديين :

أمكن التعرف على قصور في انزيمات الخلية الدموية الحمراء حيث وجد قصور سداسي فوسفات الجلوكوز النازعة للهيدروجين بنسبة كبيرة في مختلف أنحاء المملكة . وكان سبب القصور في هذه الخميرة وجود النمط الذي يعرف بنمط "البحر الأبيض" كما تم تشخيص النمط الأفريقي أيضا ولكن نسبة وجوده كانت أقل. وفي كل المناطق كانت نسبة قصور خميرة سداسي فوسفات الجلوكوز النازعة للهيدروجين عالية لدى النساء مقارنة بما يتوقع باستخدام "معادلة هاردي وانبرج". ولم يتم ملاحظة أي عوارض مرضية مصحوبة بقصور هذا الأنزيم في الحالات العادية.

التفاعل بين مختلف المورثات غير العادية لدى السعوديين :

تحدث التفاعلات والتداخلات بين مختلف المورثات في نفس المجتمعات بنسبة عالية. وهذا التفاعل والتداخل بين المورثات غالبا ما يؤدي إلى تحوير "العوارض السريرية و نتائج التحليلات المخبرية في الحالات المرضية. وقد وجد أن غالبية هذه التفاعلات هي التي تحدث بين مورثة صبغة الدم المنجلية والاعتلالات الثلاسيمية ألفا و بيتا أو نقص خميرة سداسي فوسفات الجلوكوز النازعة للهيدروجين حيث وجدت حالات مصابة بثلاثة مورثات معتلة أو أكثر, خاصة في المنطقة الجنوبية الغربية من المملكة.

علاج صبغة الدم المنجلية :

تم من خلال البحث إجراء دراسات لتقدير مدى فعالية علاج مرض صبغة الدم المنجلية والاعتلالات الثلاسيمية بواسطة عقار الباراسيتام (الأطفال) والهيدروكسي يوريا مع أو بدون هرمون ارثروبويتين (لللكبار). وقد أشارت الدراسات إلى حدوث تحسن طيب في مدي شدة الأعراض المرضية عند استخدام عقار الباراسيتام والهيدروكسي يوريا. وكل المرضى, خاصة الذين لم يستجيبوا للعلاج , استفادوا من هرمون الأارثروبويتين عند اضافة إلى عقار الهيدروكسي يوريا, كما حدث تحسن مماثل في القيم المخبرية متمشيا مع الأعراض السريرية. وقد أشارت الدراسات التي أجريت على الأطفال باستخدام علاج "الباراسيتام" لعلاج مرض صبغة الدم المنجلية , حيث استخدمت مجموعات قياسية , إلى عدم وجود أي تأثير على القيم المخبرية لعناصر الدم المصورة والكيمياء الحيوية.

التوعية والرعاية والوقاية والتحكم في أمراض الدم الوراثية في المملكة :

ضمن الجهود الهادفة لتقديم الرعاية الصحية المثلى تم تكوين مجموعة دراسة أمراض الدم المنجلية والاعتلالات المماثلة وهي تتكون من أطباء من مختلف الحقول الطبية وقد عملت المجموعة "كوحدة لتلقي الحالات وتقديم الاستشارة" في مجال الرعاية وقد تم إعداد كتاب عن الرعاية لمرضى صبغة الدم المنجلية والاعتلالات الثلاسيمية وزع على الأطباء في مختلف مناطق المملكة مجانا. كما تكونت مجموعة عمل وطنية تشمل أعضاء من مختلف المناطق تعقد اجتماعاتها سنويا وذلك بهدف دراسة مستوى الرعاية الصحية وتقديم الرعاية المثلى ومتابعة برامج الوقاية والعلاج. وهذه الخدمات

النشرات العلمية والأنشطة الأخرى ذات العلاقة :

تم اعداد أوراق علمية في مختلف مراحل الدراسة والبحث و إعداد النتائج. ومن ثم نشرها في المجالات العلمية المتخصصة والمحكمة على المستوى المحلي والعالمي. وبالإضافة إلى ذلك تم إعداد أوراق علمية مستخلصة من نتائج الدراسة وتقديمها في ندوات ومؤتمرات محلية و عالمية. ومن جهة أخرى تم إعداد كتاب عن رعاية المرضى المصابين بصبغة الدم المنجلية والاعتلالات التلاسيمية وتم توزيعه مجانا للاطباء في مختلف أنحاء المملكة. كما تم إعداد خمسة كتيبات باللغة العربية بهدف رفع مستوى الوعي الصحي عن أمراض الدم الوراثية لدى أفراد المجتمع , وكذلك تم تنظيم حلقتين دراسيتين لفنيي المختبرات والاطباء وذلك لتدريب أعضاء الفريق الطبي على تقديم الرعاية واتباع الوسائل الفنية اللازمة لتشخيص الأمراض الوراثية. وقد تم عقد ندوات ذات علاقة من أهمها ندوة "تطبيقات الأبحاث الطبية – الماضي والحاضر والمستقبل" والتي عقدت في عامي 1983 , 1985م ثم ندوة عن " تقنية الحمض النووي والهندسة الوراثية في الأمراض البشرية" عام 1991م وندوة عن " أمراض الدم الوراثية " عام 1992م وأخيرا ندوة عن " أنماط الوراثة البشرية وتأثيراتها الطبية " في 1993م وكونت دراسات و نتائج المشروع نواة هذه الندوات العلمية المتخصصة .

النتائج الرئيسية للمشروع و لمحة مستقبلية :

خلال فترة المشروع أ ت – 4 – 74 . وجهت الجهود بدرجة كبيرة للدراسات الأبيديمولوجية ودراسة الأسس الفسيولوجية للمرض , ودراسة الاعتلالات الوراثية على مستوى الجزيء وطبيعتها والتفاعلات وتداخلات المورثات مع بعضها من جهة ومع

ومن المؤمل أن تؤدي هذه الجهود الى تحسين مستوى الرعاية الصحية و كفاءتها
وتساهم ايجابيا في تخفيف أعباء أمراض الدم والأمراض الوراثية الأخرى.

ودراسة مماثلة لهذا المشروع – تؤدي إلى تحديد حجم المشاكل الوراثية الأخرى
– تعتبر مكملة لها. وهذا النموذج الذي أمكن التوصل إليه خلال هذه الدراسة يمكن اتخاذه
مثلاً يحتذي لتطوير التسهيلات والطرق المناسبة لدراسة مشاكل الأمراض الوراثية التي
يغلب حدوثها في المجتمع السعودي ورعاية المصابين بها وتطوير سبل الوقاية منها.
كما أن الأمراض عديدة المسببات والاعتلالات الوراثية هي كذلك أمراضا مستعصية
تحتاج الى نهج طرق مماثلة في سبيل إعداد برامج الوقاية والسيطرة عليها وكذلك تقديم
الرعاية للمصابين بها والمشاركة في البحث لأيجاد مؤشرات تشخيصية مبكرة لهذه
الأمراض .

والمسح الصحي باستخدام تقنية الحمض النووي وشبكة الاتصالات عن طريق
الحاسوب تعتبر ذات علاقة وثيقة ولازمة للتقدم في تحسين نوعية التشخيص ومتابعة
الحالات المرضية .

وعملاً بذلك فأنا نقترح تبني الطريقة الشاملة للدراسة وتقديم الرعاية وأجراء الدراسات وصولاً لأفضل طرق الوقاية والسيطرة على هذه الأمراض والأفاد من النتائج التي تم التوصل إليها والتسهيلات المخبرية والخبرات البشرية التي تم تطويرها من خلال هذا المشروع .

الخلاصة :

فيما تقدم تم ايجاز الدراسات البحثية , والتحليلات والنتائج المختلفة للأعتلالات الهيموجلوبينية والثلاسيميا والخمائر في المجتمعات السعودية . وقد شملت هذه الدراسة المسح الميداني ودراسة الجوانب الفسيولوجية للأعتلالات الوراثية وأعتلالات الوراثة الجزئية ودراسة التاريخ المرضي لأعتلالات صبغة الدم الحمراء الوراثية . وقد تناول المشروع في مرحلة لاحقة دراسات سريرية و مخبرية ودراسات علاجية وكذلك تطوير شبكة تعاونية من ذوي الأختصاص لتقديم الخدمات الوقائية والعلاجية وخدمات متابعة على المستوى الوطني . وقد أشارت الدراسة إلى أن أمراض الدم الوراثية تكون مشكلة صحية في العديد من مناطق المملكة وتلعب دوراً هاماً في التأثير على صحة الأفراد والمجتمع في البيئة السعودية . لذلك فإن اتخاذ خطوات إيجابية وعملية لمتابعة برامج الوقاية والعلاج من الأهمية بمكان و خاصة في مرحلة مبكرة ليتمكن من خلال ذلك الأقلال من عبء الأمراض على الفرد والأسرة والمجتمع وكذلك الخدمات الصحية .