

## متلازمة داون في العالم العربي

تعتبر متلازمة داون من أكثر الشذوذات الصغية انتشاراً حيث تصيب واحدًا من كل 800 مولود، وتزداد هذه النسبة مع ازدياد عمر الأم. يمثل السبب الكامن وراء هذه المتلازمة بوجود عدد غير صحيح من الكروموسومات (الصبغيات) في الخلية، إذ تحمل الكروموسومات التعليمات الوراثية اللازمة لعمل وحياة الخلية، ويوجد منها عند الشخص السليم 46 كروموسومًا؛ يأتي نصف هذا العدد من الأب والنصف الآخر من الأم. تصنف هذه الكروموسومات في 23 زوجًا ويتم ترقيمها على هذا الأساس. أما الخلل الذي يميز متلازمة داون فهو وجود 47 كروموسوم عوضًا عن 46، وهذا الكروموسوم الزائد هو الكروموسوم رقم 21 الذي يضاف إلى الزوج الموجود أصلاً، ولذا تدعى هذه المتلازمة بـ "تثلث الكروموسوم 21" نسبةً إلى وجود 3 كروموسومات رقم 21 في الخلية. إن هذا الخلل هو السبب في الإصابة بالمرض عند 95% من مرضى متلازمة داون ولكن يمكن للمرض أن ينتج أيضًا من تثلث الكروموسوم 21 بشكل جزئي. حيث يحمل المريض نسخة إضافية من جزء من الكروموسوم 21 ويكون هذا الجزء متصلًا مع كروموسوم آخر. هذا وتوجد العديد من الحالات المرضية التي يكون فيها عدد الكروموسومات عند الشخص مختلفًا عن العدد الطبيعي - كما هو الحال في متلازمة داون - وهذا ينتج على الأغلب من أخطاء توزيع الكروموسومات بين الخلايا المنقسمة خلال مراحل إنتاج النطفة أو البيضة. كما يمكن لمثل هذه الأخطاء أن تحدث بعد عملية التلقيح وتشكل البيضة الملقحة وبهذا يكون لبعض الخلايا الناتجة من انقسام البيضة الملقحة العدد الصحيح من الكروموسومات بينما تمتلك بعض الخلايا الأخرى عددًا غير صحيح. يدعى الجنين (الفرد) الناتج من هذه العملية بالفيسفساني وعادةً ما تكون أعراض المتلازمة أقل حدةً لدى هؤلاء.

يمكن تمييز المصابين بمتلازمة داون بسهولة نسبيًا بسبب الملامح الجسدية الخاصة بالمرض، ولعل أكثرها وضوحًا هو ملامح العيون. حيث تكون العينان بعيدتين عن بعضهما بشكل أكبر من الطبيعي كما توجد طيات في الزوايا الداخلية للعيون. دفعت هذه الملامح العينية، بالإضافة لكون جسر الأنف مسطحًا، إلى الظن بأن المرض له علاقة بعرق معين (من شرق آسيا)، ومن هنا جاءت التسمية "المنغولية". وللأسف تنتشر هذه التسمية الخاطئة والمسيئة في اللهجات العامية في كثير من البلدان العربية. وما يزيد الطين بله أن هناك عددًا من الاختصاصيين في المجال الطبي يستخدمون مصطلح "البلاهة المنغولية" للإشارة إلى المشكلة المحورية لدى مرضى متلازمة داون؛ وهي الإعاقة العقلية. يعاني أيضًا مرضى متلازمة داون من تأخر النمو وارتخاء المفاصل وعدم اكتمال نمو الأعضاء. ويعد اليوم العالمي لمتلازمة داون (21 مارس) بنسخته الثامنة هذا العام فرصة بالغة الأهمية لإلقاء الضوء على هذه المواضيع وانعكاساتها في عالمنا العربي.

يواظب المركز العربي للدراسات الجينية من خلال قاعدة البيانات (CTGA) على تجميع وتحليل نتائج الأبحاث العلمية بما يخص الأمراض الوراثية عند العرب. ومن بين هذه الأمراض تثلث متلازمة داون اهتمامًا ملحوظًا في العديد من الأقطار العربية مثل الإمارات العربية المتحدة ومصر والكويت وعمان.

يحتوي السجل الخاص بمتلازمة داون في قاعدة البيانات (CTGA) على نتائج الأبحاث المجراة في تسع دول عربية، ويعود تاريخ هذه الأبحاث إلى فترة تمتد على عدة عقود (من أواخر القرن الماضي وحتى وقتنا هذا). تبين هذه الدراسات بوضوح أن لدى ستة من هذه البلدان معدلات إصابة بمتلازمة داون أعلى من نظيراتها على المستوى العالمي. فمثلًا يبلغ هذا المعدل 1:319 بين الإماراتيين الموجودين في دبي، الإمارات العربية المتحدة، وهو رقم عالٍ نسبيًا ولكنه قريب من الأرقام المسجلة في عمان (1:500) وقطر (1:546). وبشكل مشابه سجلت كل من المملكة العربية السعودية والكويت معدلات مرتفعة نسبيًا، وهي على التوالي (1:554) و(1:581). كما إن العرب الموجودين في إسرائيل يعانون معدلات إصابة مرتفعة (1:547)، مع أن أعداد المصابين فعليًا تقل عن نظيراتها في الدول العربية بسبب ممارسة إنهاء الحمل في 35.7% من الحالات لمنع حدوث حالات جديدة من هذه المتلازمة.

تعزى الأرقام المرتفعة نسبيًا للإصابة بمتلازمة داون في البلدان المذكورة إلى العديد من العوامل وأهمها انتشار ظاهرة زواج الأقارب والحمل في أعمار متقدمة نسبيًا وعدد الأولاد المرتفع في مجتمعنا العربي. يضاف إلى ذلك الغياب الكلي أو الجزئي لاختبارات الكشف عن المرض في المراحل الجنينية والتي تساعد نتائجها على اتخاذ القرار الملائم بشأن إنهاء الحمل، مع أن هذه القضايا لاتزال محل خلاف كبير في كثير من المجتمعات. وبطبيعة الحال يرتبط العديد من تلك العوامل بشكل لصيق بالمعتقدات الدينية وبالحالة الاجتماعية والاقتصادية في العالم العربي.

تنتشر حالات الزواج بين الأقارب من الدرجة الأولى بشكل كبير في المجتمعات العربية، وبالأخص في البلدان المذكورة أعلاه. وترتبط معظم الدراسات التي تُظهر النسب العالية لمتلازمة داون في بلد ما تلك النسب مع انتشار زواج الأقارب في نفس البلد. وحسب المقالات المرجعية للمركز العربي للدراسات الجينية يتبين أن نسب زواج الأقارب الكلي في العقد الماضي وصلت إلى 56.3% في عمان وتراوحت بين 42.1% - 66.7% في المملكة العربية السعودية و22% - 54% في قطر. ففي أوساط العلماء يسود الرأي القائل بأن عملية توزيع الكروموسومات بين الخلايا المنقسمة تحكمها مورثات معينة، فإذا أصابت الطفرات هذه المورثات ينتج لدينا حالات من الشذوذات العددية للكروموسومات كما هو الحال في متلازمة داون. وبالتالي فإن حمل هذه الطفرات يزيد إمكانية الحمل بأجنة مصابة بمتلازمة داون، وتعبير آخر ينطبق على هذه الحالة ما ينطبق على معظم الأمراض الوراثية الأخرى؛ أي يتزايد ظهورها بازدياد معدلات زواج الأقارب والزواج



داخل الجماعة (الدينية أو الاجتماعية). وقد بينت إحدى الدراسات الهامة والمدرجة في (CTGA) من دولة الكويت بأن خطر الحمل بأجنة تعاني من متلازمة داون لأباء تربطهم صلة القرى يفوق بأربع مرات احتمال الحمل بهكذا أجنة عندما لا يكون الأبوان أقرباء.

ومن المعروف أن احتمال إصابة الجنين بمتلازمة داون وغيرها من الشذوذات الصبغية يزداد بشكل ملحوظ مع ازدياد عمر الأم، فمثلاً يكون الاحتمال 1:1000 عند النساء بعمر الثلاثين بينما يرتفع إلى 1:400 في عمر 35. ترتبط ظاهرة ارتفاع أعمار الأمهات عند الحمل في العالم العربي بعدة عوامل اجتماعية واقتصادية. إذ تختار أعداد متزايدة من النساء العربيات أن تمضي قدماً في التعليم والترقي الوظيفي في العشرينات وأوائل الثلاثينات من العمر بدلاً من ترك ذلك كله في سبيل إنجاب الأولاد وتربيتهم. وهنا نشير إلى صعوبة الفصل بين الأسباب والنتائج التي تتعلق بهذه الظاهرة ولكن بشكل عام نقول أن الهدف الأشمل لهذه الاختيارات هو تحسين الحالة الاقتصادية للفرد والعائلة. وقد مرت المجتمعات الغربية بهذه الظاهرة قبلاً وبالأخص في مرحلة الانتقال إلى التصنيع، ولهذا تم اتباع العديد من الاستراتيجيات لمواجهة الآثار السلبية فيما يخص ازدياد عمر الأمهات الحوامل، ومن هذه الاستراتيجيات: المسح الاستقصائي أثناء الحمل باستخدام الأمواج فوق الصوتية وفحص الدم وبزل السلى لفحص السائل السلوي وفحص الزغابات المشيمية بالإضافة إلى تخزين البويضات لاستعمالها لاحقاً عندما تكون الظروف سانحة. والآن ولكون العالم العربي يمر بظروف مشابهة لما كان في البلدان الغربية يتوجب التفكير ملياً بالمقاربات والاستراتيجيات الضرورية تبنيها على نطاق واسع بما يتوافق مع الخلفية الثقافية والعقائدية لمجتمعنا العربي.

وبنظرة سريعة إلى المدخل الخاص بمتلازمة داون في قاعدة البيانات (CTGA) نجد قائمة طويلةً بالمشاكل الصحية المترافقة مع هذا المرض ونسب وجودها في بلدان العالم العربي. وبشكل عام لا تختلف نوعية هذه المشاكل الصحية عند العرب عن تلك التي تظهر في باقي بلدان العالم إلا أن دراسة عمانية بينت أن انتشار الاختلالات القلبية الخلفية المترافقة مع متلازمة داون يزيد في المجتمعات التي تسود فيها ظاهرة زواج الأقارب (كما هو الحال في الدول العربية). وإلى جانب المشاكل القلبية الخلفية (العيوب الحاجزية في القلب كالتقرب بين الأذنين مثلاً) نذكر حالات ابيضاض الدم الحاد وتردي المناعة الخلوية (مما يسبب الإصابة المتكررة بالإنذانات) وغيرها، وقد تم التعرف على هذه الاختلالات ونسبها من خلال الأبحاث المتأتية من مصر والبحرين والكويت وفلسطين وقطر ولبنان وتم إيرادها في صفحة الـ(CTGA) الخاصة بالمتلازمة.

إن هول العبء المادي والبشري لمتلازمة داون أمرٌ لا شك فيه، ولا بد هنا من الإشارة إلى نقطة في غاية الأهمية؛ إن الإعاقة العقلية في متلازمة داون تتفاوت في شدتها كثيراً بين المرضى، وبالتالي يتوجب دراسة ومراعاة الحالة الفردية لكل مريض خاصةً بما يتعلق بتوفير التعليم/التدريب والرعاية الصحية على نطاق المجتمع ككل. فقد واجهت العديد من البلدان المشكلة المتمثلة بمتلازمة داون بسن قوانين وتشريعاتٍ تقتضي إدخال كل المصابين إجبارياً ضمن مؤسسات/مصحات خاصة وكان لذلك أثراً مؤدياً لأنه يحرم الكثيرين من فرص التطور والاندماج المجتمعي. لم يكن ذلك ليحصل في الدول العربية حيث تحتل الأسرة المكانة المحورية في المجتمع، وفي معظم الحالات توفر الأسرة الرعاية الفردية للمريض بما يتناسب مع احتياجاته الخاصة. ولكن لا يخفى وجود العديد من الانعكاسات السلبية لهذه الممارسة من مثل نقص الإمكانيات المادية والعلمية اللازمة للتعامل مع هذه الحالات. وفي حقيقة الأمر لقد حصل تقدّم هائلٌ في مدى الفهم والوعي المجتمعي بمتلازمة داون بجوانبها المتعددة والمعقدة ولكن لا يزال هناك الكثير من الأسئلة التي تنتظر الإجابات. وهنا يبرز دور البحث العلمي الذي يساعدنا في الوصول إلى أفضل وأنجع الوسائل الكفيلة بالتخفيف من المعاناة المصاحبة لهذه الحالة ولا يفوتنا أن نذكر مدى أهمية مثل هذه الأبحاث في عالمنا العربي خاصةً لما سبق ذكره من أسباب، مما يجعل التحرك في هذا المجال ضرورةً آنيةً وحتميةً.

المركز العربي للدراسات الجينية

دبي في 2013/02/28