



## نظرة تحليلية لوضع الأبحاث الخاصة بالأمراض النادرة في العالم العربي

### حقائق وأرقام

**صندوق النص 1؛ المجلس العربي لعلماء الوراثة:** لقد قام المركز العربي للدراسات الجينية في دبي ببناء شبكة تضم علماء الوراثة السريرية العرب بالإضافة إلى علماء البيولوجيا الجزيئية من كافة البلدان العربية (المجلس العربي). تأتي هذه الجهود في إطار الاستراتيجية العامة للمركز والتي تركز على الدفع قدمًا بعمليات اكتشاف الآليات الجزيئية للأمراض النادرة لتخفيف المعاناة البشرية من خلال التوصل لعلاجات مبتكرة و/أو مكافحة هذه الأمراض استباقياً من خلال تطوير الأدوات التشخيصية المناسبة. كما يفسح المركز من خلال قاعدة بياناته الجينية الشاملة عن المجموعات السكانية العربية (انظر صندوق النص 2) – المجال لدراسة كافة النواحي المتعلقة بالأمراض الوراثة في الدول العربية. إذ يمكن باستخدام قاعدة البيانات (CTGA) إجراء دراسات مقارنة للبيانات الجينية والدراسات التي انبثقت منها بين مختلف البلدان العربية؛ مما يسمح بفهم شمولي للمعلومات الخاصة بهذا الجزء من العالم ووضع تلك المعلومات في سياقها الصحيح على النطاقين الإقليمي والعالمي.

تعرف الأمراض النادرة بالاعتماد على مدى انتشارها في مجموع سكاني معين؛ إذ يُشار عادةً إلى الأمراض التي يقل عدد المصابين بها عن 5 أشخاص لكل 10000 من السكان بكونها أمراضًا نادرة. يقدر المختصون أن واحدًا من كل 17 إنسان يعاني مرضًا نادرًا، أي أن نسبة الأشخاص المصابين بهذه الفئة من الأمراض تصل إلى 7% من السكان. يثير استخدام مصطلح الأمراض النادرة الكثير من الجدل لأنه لا يعكس أبدًا عظم المشكلة ومدى المعاناة المترتبة عليها، فبحسب النسبة المذكورة آنفًا يوجد في العالم العربي ما يقدر بـ 25 مليون مصاب بهذه الأمراض. ويوجد حاليًا ما يقارب 8000 مرضًا نادرًا مع أن هذا العدد يزداد باضطراد مع توصيف أمراض جديدة كل شهر من قبل الباحثين والمختصين.

بالنسبة للمرضى، تتمثل الأمراض النادرة في الغالب بأعراض مزمنة ومهددة للحياة، هذا مع وجود تنوع كبير بين تلك الأمراض من حيث الانتشار والسير السريري والإمراضية. فهناك العديد من الأمراض التي تبدي انتشارًا واسعًا نسبيًا في بعض البلدان لدرجة أن تسميتها بـ "النادرة" يصبح أمرًا غير صحيح بحسب التعريف الرسمي. من جهة أخرى توجد أمراض نادرة تصيب عددًا قليلًا جدًا من الأفراد (أو فردًا واحدًا فقط) في الدولة بكاملها. لمعدل انتشار

المرض النادر في دولة ما أهمية خاصة بالنسبة للمرضى؛ ومرد ذلك إلى الارتباط الوثيق بين الدعم الطبي والاجتماعي للمريض وعدد الأشخاص المصابين بالمرض نفسه في الدولة. ففي الأغلب تقف مجموعات الضغط المجتمعية المؤلفة من المرضى وذويهم وراء إلقاء الضوء على مرض معين تمهيدًا لحث المجتمع العلمي على النظر بشأن كيفية التعامل معه من الناحية الطبية. وفي الحقيقة تطول جدًا قائمة الأمراض النادرة التي تحتاج للبحث العلمي وبالطبع تُعطى الأولوية لتلك الحالات التي تجد لها عددًا أكبر من المهتمين والداعمين. ويلقي هذا التقرير الضوء على وضع الأبحاث العلمية الخاصة بالأمراض النادرة في الدول العربية، مما يساعد على إبراز مواضع الضعف وتحقيق التقدم في هذا المجال.



## نظرة تحليلية لوضع الأبحاث الخاصة بالأمراض النادرة في العالم العربي

### الفجوة بين الأبحاث العلمية في علم الجينات والتطبيقات السريرية

تكمن الاضطرابات الجينية – في الغالبية العظمى من الحالات – وراء الأمراض النادرة، ومع ذلك يندر أن يوجد تماس مباشر بين علماء الجينات والمرضى بما يؤسس لبدء الدراسة الفعلية للمكون الجيني للمرض. وبما أن 75% من الأمراض النادرة تصيب الأطفال فمن غير المستغرب أن أول من تتم استشارتهم من قبل المرضى هم الأطباء الممارسون (وبالأخص أطباء الأطفال). وتتم عملية التعرف والتعامل مع الحالات المرضية النادرة، سواء كانت جديدة أو معروفة، بعدة مراحل أولها التوصيف السريري للأعراض والمؤشرات المخبرية. ولا بد طبعاً من إجراء الدراسات على المستوى الجيني حتى تتكشف لنا الآلية الإيمراضية بالشكل الكافي للتوصل إلى علاجات فعالة وتطوير أدوات تشخيصية عالية الحساسية والانتقائية. وللوصول إلى هذه الغاية لا بد من ردم الفجوة الكبيرة بين الممارسين لمهنة الطب والباحثين في مجال البيولوجيا الجزيئية. يقوم اختصاصيو علم الوراثة السريرية بدور حيوي كمنقطة اتصال بين العيادات ومختبرات الأبحاث، ولكن أعداد هؤلاء قليلة جداً، وفي حقيقة الأمر يعاني العالم العربي من نقص كبير من حيث أعداد علماء الوراثة السريرية ومن حيث وجود برامج أكاديمية لتدريب الطلاب وتأهيلهم في هذا العلم.

**صندوق النص 2؛ فهرست الأمراض الوراثية عند العرب:** قاعدة البيانات (CTGA): تكمن الخطوة الأولى في التعامل مع مشكلة الأمراض النادرة في المجتمع بالعمل على توصيف الصورة الحقيقية لانتشار المرض على المستويين المحلي والإقليمي. ويضطلع المركز العربي للدراسات الجينية بهذه المهمة الصعبة من خلال توصيف ودراسة البيانات الخاصة بالأمراض الوراثية عند المجموعات السكانية العربية ككل، إذ يتم تجميع هذه البيانات من قبل الفريق العامل في المركز ومراجعتها بدقة بالغة. كما تتمتع البيانات التي تشكل أساس المدخلات التي يستعملها المركز بالجودة العلمية العالية وذلك بدليل قبولها للنشر في الدوريات العلمية المحكمة عالمياً. يتم جمع البيانات وتحليلها وتنقيحها تمهيداً لتضمينها قاعدة البيانات الخاصة بالمركز (CTGA) وهي اختصار لـ"فهرس الأمراض الوراثية عند العرب". ولقد تنامت قاعدة البيانات CTGA من الناحيتين الكمية والكيفية خلال السنوات القليلة الماضية لتصبح أكبر قاعدة بيانات جينية في العالم تختص بشعب معين. وبناءً على هذه المميزات التي تتمتع بها الـCTGA فإن استخلاص البيانات الواردة فيها بشأن مرض معين أو مجموعة من الأمراض يمثل دفعةً كبيرةً لصياغة توصياتٍ قيّمة بالنسبة لصانعي القرار وأصحاب المهن الطبية.

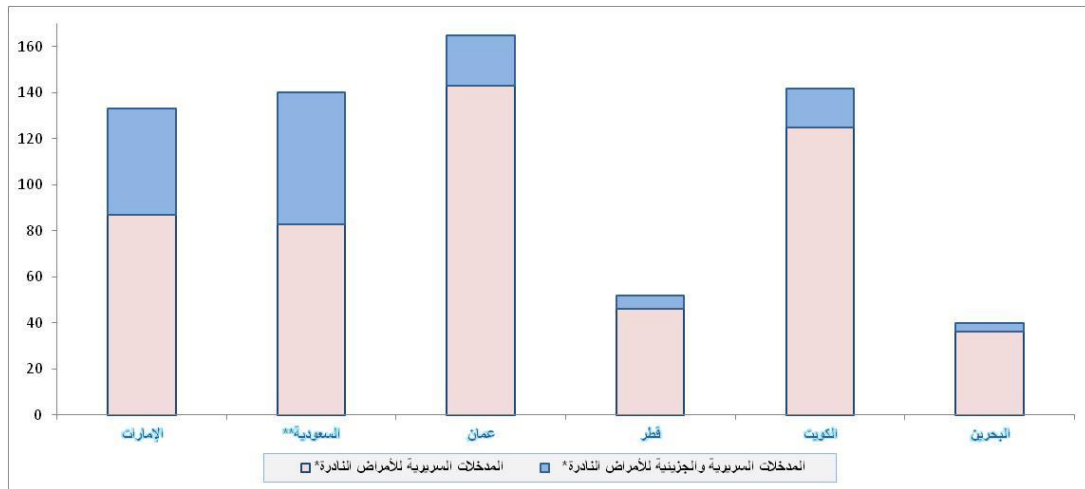


## نظرة تحليلية لوضع الأبحاث الخاصة بالأمراض النادرة في العالم العربي

### الأبحاث العلمية في مجال الأمراض النادرة في العالم العربي؛ دول مجلس التعاون الخليجي كمثال

لقد توسعت قاعدة البيانات (CTGA) خلال ما يزيد عن عقد من الزمن توسعًا كبيرًا فأصبحت تشتمل على بيانات عدد كبير من الدراسات الخاضعة لمراجعة النظراء في المواضيع المتعلقة بالأمراض النادرة وغيرها من الأمراض الجينية. ويمكن من خلال استرجاع البيانات الموجودة في CTGA عن الأمراض الجينية النادرة أن نقوم بتحليل شامل لخصائص هذه الدراسات، ويمكن بذلك استقراء الخصائص المشتركة للأبحاث العلمية المجراة على الأمراض النادرة في منطقتنا العربية.

يظهر الشكل 1، الخصائص الرئيسية للأبحاث العلمية على الأمراض النادرة في كل من دولة الإمارات العربية المتحدة وعمان وقطر والكويت والبحرين والسعودية، ويبدو جليًا النقص في عدد الأبحاث التي تذهب أبعد من مجرد توصيف الأعراض السريرية للمرض لتحاول الغوص أعمق للكشف عن الأسباب الجينية الكامنة وراء الحالة. فبالنسبة لكل من عمان وقطر والكويت والبحرين تراوحت نسبة الأبحاث التي تضمنت استقصاءات جينية بين (10 - 14%) وذلك في سياق دراسة الأمراض النادرة. تبدو الأرقام الخاصة بدولة الإمارات العربية المتحدة والسعودية أكثر إيجابية مع كونها بعيدة عن المثالية. وهنا لا بد من أن نذكر أن وجود نقص في عدد الأبحاث التي تتضمن استقصاءات جينية لا يقتصر على دول مجلس التعاون الخليجي أو على موضوع الأمراض الوراثية النادرة؛ حيث لاتتعدى نسبة المدخلات الجينية في قاعدة البيانات CTGA الثلث بينما تستحوذ المدخلات السريرية (النمط الظاهري للمرض) على الثلثين الباقيين، كما هو مبين في الشكل 2.



الشكل 1؛ أعداد المدخلات الجينية والمدخلات غير الجينية للأمراض النادرة في دول مجلس التعاون الخليجي بحسب معطيات قاعدة البيانات (CTGA) [آخر تحديث في 3 فبراير 2015].

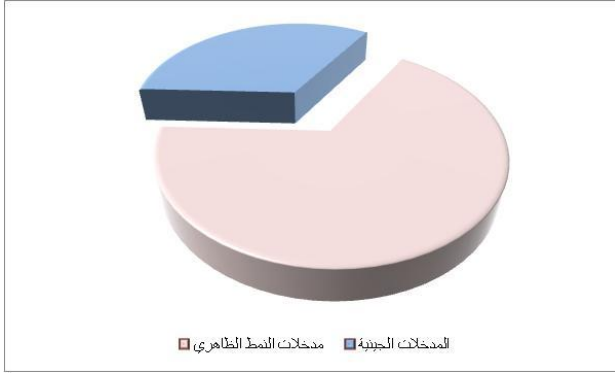
\* المدخلات الخاصة بالأنماط الظاهرية للأمراض الجينية التي يقل معدل انتشارها عن 10 لكل 100000 مولود حي.

\*\* تم استكمال تحديث البيانات الخاصة بكل من الإمارات وعمان والبحرين والكويت وقطر في CTGA، بينما لا يزال العمل جاريًا على استكمال بيانات السعودية.

## نظرة تحليلية لوضع الأبحاث الخاصة بالأمراض النادرة في العالم العربي

### تمحور الأبحاث الجينية العالمية حول إثنيات بعينها

يجتهد العلماء في مختلف دول العالم في الحصول على المعلومات الخاصة بالطفرات الجينية بغرض تعميق المعرفة العلمية أو لوضع الأسس السليمة للبروتوكولات السريرية التي يجب اتباعها. لقد كان للدول المتقدمة قصب السبق في تطوير استراتيجيات أرشفة



الشكل 2؛ مخطط توضيحي يبين توزيع مدخلات قاعدة البيانات (CTGA) البالغ عددها 1860 ما بين مدخلات جينية ومدخلات النمط الظاهري [آخر تحديث في 3 فبراير 2015].

الطفرات والكشف عنها والحد من انتشارها. ولقد ظهر منذ البداية أن الدراسات المسحية الخاصة بانتشار الأمراض (علم الوبائيات) تعطي نتائج مختلفة عند دراسة المجموعات السكانية المختلفة، وقد جاء المثال الأوضح من دراسة طفرات مَرَضِي الثلاسيميا وبيلة الفينيل كيتون. من ذلك تتأى أهمية القيام بالمسوحات الجينية لكل

واحد من المجموعات السكانية المختلفة لأن استنساخ نتائج الإثنيات الأخرى وافترض صحتها بالنسبة للسكان العرب يفتقر إلى

المصداقية العلمية. وقد شكل هذا الموضوع الدافع الأقوى وراء بناء قاعدة البيانات (CTGA) التي تتناول حصريًا البيانات الجينية التي تمخضت عن الأبحاث المجراة على المجموعات السكانية العربية. تزداد أهمية قاعدة البيانات الجينية "العربية" بشكل كبير إذا ما تعلق الأمر بالأمراض الوراثية النادرة، لأن دراسة الحالات المحلية من تلك الأمراض النادرة – والتي قد لا تكون موجودة في أي مكان آخر في العالم – يعد في الأساس مسؤولية العلماء المحليين.

### الاستنتاجات

لا يزال علماء الجينات في العالم العربي يركزون في أبحاثهم على الأعراض السريرية دون الخوض عميقًا في مسببات الأمراض على المستوى الجزيئي، مع أن هذه الاستقصاءات الجينية تعد أمرًا لاغنى عنه في التشخيص والعلاج. ترتفع معدلات زواج الأقارب في الدول العربية عن مثيلاتها في الدول الأخرى وترتفع معها معدلات انتشار الأمراض الوراثية المتنحية، ومن هنا تأتي الحاجة لحشد الموارد والإمكانات في سبيل تعزيز الأبحاث على المستوى الجزيئي. إن التراكم المعرفي بالبيانات الجينية محليًا سيسمح بتطوير أدوات تشخيصية وعلاجات خاصة بالمجموعات الإثنية الموجودة في البلاد العربية بما يضمن الحصول على أفضل النتائج في سياق الوقاية والعلاج من الأمراض النادرة. وبالنظر إلى النقص الشديد في أعداد أخصائيي علم الوراثة السريرية في العالم العربي، نشير إلى أن الوقت قد حان لإعطاء هذا الموضوع المزيد من الاهتمام وتسخير المزيد من الموارد لتأهيل وتدريب علماء الوراثة المستقبليين من العرب، حيث أنه لا يمكن تحقيق أي تقدم في القطاع الصحي بدون إيجاد الحلول اللازمة لسد الفجوة القائمة في أعداد الاختصاصيين في هذا العلم التطبيقي الهام.