Pre- implantation genetic diagnosis

Wael Mahmoud Abd El Hamid

بسم ا الرحمن الرحيمالمقدمه:0كانت الأمراض الوراثية خطراً يعاني منه العديد من الأبناء والأمهات ويهدد بالإجهاض او الإبقاء علي حنين مصاب لا يستطيع ممارسة الحياة الطبيعيه0وقد كان يتم تشخيص هذه الأمراض الوراثية سابقا عن طريق اخذ عينه من السائل الامنيوسي حول الجنين او اخذ عينه من المشيمة في مرحلة مبكرة وفحصها فإذا ما ثبت إصابة الجنين بمثل هذه الأمراض تقع ألام في مخاطر إنهاء الحمل وما يعقبه من مشاكل والأم نفسيه وجسديه ولكن مع التقدم العلمي وتطور البحث في هذا المجال,وباستخدام تكنولوجيا مساعدة الإنجاب صار من الممكن تشخيص الأمراض الوراثية وذلك عندما تصل عدد خلايا جنين طفل الأنابيب الي ثمان خلايا يتم اخذ عينه تتكون من خليه او خليتين وفحصها في معامل الجينات الوراثيه للتأكد من خلوها او إصابتها بمثل هذه الأمراض الوراثية وبالتالي يتم زرع السليمة منها فقط .لذلك يعد التشخيص الوراثي ما قبل الإندغام هو صوره مبدئية من التشخيص ما قبل الولاده0 وهو يهدف الي منع إندغام الاجنه التي تحمل أمراض وراثية خطيره0 وهو حاليا يستخدم في أكثر من 20 مركز في أنحاء العالم وكانت الفكرة الأولي للتشخيص الوراثي ما قبل الإندغام في عام 1968 والتي قام بها العالمين ادواردس وجاردنر0 ومنذ ذلك الحين ولد أكثر من 120 طفل خال من الإمراض الوراثيه بعد إجراء أكثر من 1200محاوله لتشخيص عيوب الكر وموسومات (الصبغيات) والجينات الفردية .والهدف من البحث سرد وتوضيح أحدث السبل لتشخيص الإمراض الوراثية في الاجنه قبل الإندغام و إنجاب أطفال أصحاء خاليين من الإمراض الوراثية وغير حاملين لها في عائلات حامله أو مصابه بتلك الإمراض .إثناء حياة الجنين تتوقف البويضات البشرية في الطور الأول من الانقسام الميوزي الأول وفي هذا الطور تحتوي البويضة علي 46 كروموسوم (2ن) . أثناء التبويض يتم استكمال الانقسام الميوزي حتي الطور المتوسط (2) وينتج عن ذلك خروج الجسم القطبي الأول وهو يحتوي علي 23 كروموسوم . أثناء الإخصاب يتم استكمال الانقسام الميوزي الثاني وينتج عن ذلك خروج الجسم القطبي الثاني وهو يحتوي علي23 كروماتيد (1ن) ، لذلك يصبح عدد الكروموسومات في البويضة 23 كروموسوم . بعد الإخصاب يحدث سلسله من الانقسامات الأوليه داخل المنطقة الشفافة حول البويضة . وبعد اليوم الثالث من الإخصاب يتكون الجنين من 8 خلايا أوليه .توجد مجموعتان أساسيتان من الإمراض الوراثية ، عيوب الجينات الفردية والتي من الممكن ان تصيب الكروموسومات الجسدية (الجسمية) (22-1كروموسوم) او الكروموسومات الجنسية (كروموسوم ,X ,Y) وهذه العيوب من الممكن أن تورث بطريقة الصفة السائدة او المتنحية أو الوراثة المرتبطة بالجنس . أما عيوب الكروموسومات فهي إما ان تكون عيوب في عدد أو بنيان الكروموسومات .ومن دواعي استخدام التشخيص الوراثي ما قبل الإندغام تقدم عمر الأم او وجود طفل في العائله يعاني من أمراض وراثية أو ان التاريخ العائلي يحتوي علي عيوب في الكروموسومات او الجينات الفردية وهناك دواعي أخري بخلاف ذلك مثل زواج الأقارب او ان ألام تعاني من بعض الأمراض مثل مرض السكر ويتم استخدام هذه التقنية في العديد من الاستخدامات أهمها تشخيص العديد من الأمراض الوراثية والعيوب الجنيه للأزواج اللذين أنجبوا أطفالا بهم أمراض جينيه خطيرة وحالات الفشل المتكرر للإخصاب خارج الرحم وحالات الإجهاض المتكرر كما يمكن استخدام هذه التقنيه كفحص روتيني أثناء الإخصاب خارج الرحم خاصة للأمهات المتقدمة في السن (أكثر من 35 سنه) حتى وان لم يسبق للزوجين إنجاب أطفال بهم عيوب جينيه كما يوجد بعض الاستخدامات المثيرة للجدل منها اختيار جنس الجنين حسب رغبة الأبوين في حالة عدم وجود سبب طبي وأيضا علاج بعض الأمراض مثل أنيميا فانكوني وبعض أنواع سرطان الدم عن طريق استخدام الخلايا الجذعية الخاصة بالجنين وذلك بعد استخدام هذه التقنيه في عمل توافق أنسجة بين الجنين (المتبرع) والمريض (المتبرع له) .وللحصول علي عينه من الجنين ليس من التقنيات الصعبة

خاصة عندما يقوم بها ذو الخبرة في علم الأجنة خاصة أنهم كثيراً ما يستخدموا هذه التقنيات في برامج الحقن المجهري ووسائل الإخصاب المساعد ، وعينه الجنين إما أن تكون الأجسام القطبيه التي تستخرج عادة من البويضات او خلايا الجنين الأولية والتي تظهر بعد الانقسام الأول للجنين او طلائيات الكيس الرمي .وبعد الحصول علي عينه الجنين يتم أجراء التحليل الوراثي بعدة طرق مختلقه ومنها ان يتم التحليل الوراثي مباشرة علي DNA الذي يوجد في الخلية وذلك بعدة طرق منها الخريطة الوراثية او تفاعل البلمرة المتسلسل او التهجين الموضعي الفلورسينتي أو بروتين معين يؤدي الي خلل وراثي .هذا وقد تم استخدام التشخيص الوراثي ما قبل الإندغام في معرفة نوع الجنين وتشخيص بعض الأمراض الوراثية وتشمل الأمراض الوراثية التي تورث بصوره متنحية كأنيميا خلايا الدم المنجلية و التليف الحويصلي او الأمراض التي تورث بصفه سائدة كمتلازمة مارفان او مرض هنتنجتون ومرض تكون العظام الناقص ومرض ضمور العضلات أو الأمراض الوراثية التي لها علاقة بالجنس كمرض سيوله الدم ومتلازمة ليش نيهان كما استخدم أيضا التشخيص الوراثي ما قبل الإندغام في تشخيص عيوب الكروموسومات العددية كمرض البله المغولي أو البنائيه ، مما أدي إلي زيادة في معدل النجاح في برامج الإخصاب المساعد أو الحقن لمجهري ونقص احتمالية ولادة طفل يعاني من أمراض وراثية.ومن مميزات هذه الفحص* أن تشخيص الأمراض الوراثية للاجته قبل زراعتها أصبح وسيله لتنجب ولادة أطفال مصابه بأمراض وراثية وهو يتم عن طريق اخذ خليه واحده آو خليتين مما لا يؤثر علي تكوين الجنين بعد الإندغام.* انه أيضا يزيل قلق وخوف الإباء الحاملين أو المصابين بالأمراض الوراثية تجاه فرص إنجاب طفل مصاب لديهم .* كان مع الفحص السابق والذي كان يتم عن طريق اخذ عينه من السائل الامنيوسي حول الجنين أو اخذ عينه من المشيمة في مرحلة مبكرة تضطر الأم إلي إجهاض الجنين في الثلث الثاني من الحمل او الإبقاء عليه لأسباب دينيه أو خلقيه بالإضافة إلي المتاعب الجسدية والنفسية لها ولكن عن طريق هذا الفحص أصبح من الممكن تجنب كل هذه المشاكل .هذا وقد أتاح التشخيص الوراثي ما قبل الإندغام فرصة البعد عن الجدل القائم بين رجال الطب حول المدى الأخلاقي والقانوني للإجهاض والذي يطرحه التشخيص ما قبل الولادة .* ويعتبر اختيار الجنين علي أسس وراثية مقبول من الناحية الاخلاقيه وتعاليم الدين الإسلامي تسمح بالبحث عن اختيار من أجل الأغراض العلاجية فقط ومن أجل تشخيص الأمراض الوراثية وذلك لان تعاليم الدين الإسلامي تدعو إلي الوقاية خير من العلاج . وحديث رسول ا صلي ا عليه وسلم والذي يقول فيه ((أن أحدكم يجمع في بطن آمه أربعين يوماً نطفه تم يكون علقه مثل ذلك ثم يكون مضغه مثل ذلك ثم ينفخ فيه الروح ويكتب رزقه وأجله وشقي أو سعيد ....)) صحيح البخاري. ومن هذا الحديث يتضح أن لا حرج من الإجهاض ما لم يتم عمر الجنين120 يوما من الإخصاب أي حوالي 134يوما من أول يوم في أخر دوره شهريه شريطة أن الطفل تم تشخيصه بأنه يحمل مرض وراثي خطير من قبل أطباء يوثق بعلمهم ودينهم وهذا ما جاء بالفتوى التي صدرت عن منظمة العالم الاسلامي بمكة المكرمة . أما الأبحاث الي تغيير الصفات الوراثية او تحديد نوع الجنين ذكر أو أنثي فذلك لا يجوز من الناحية الشرعية.