

Genetic epidemiology of diabetes

Sheriff Mohamed El-taher

إن علم الوبائيات الجينية هو دراسة المحددات الجينية للأمراض بالإضافة إلى دراسة العوامل الأخرى التي تؤثر في هذه الأمراض كالعوامل البيئية و الثقافية و السلوكية . و لقد درس العلماء لسنوات طويلة تعرض بعض الناس لحدوث مرض السكر أكثر من سواهم.مرض السكر هو عبارة عن مجموعة من الأعراض المختلفة و التي تتميز دائما بارتفاع مستوى الجلوكوز في الدم و هذا الارتفاع يؤدي إلى إفراز هرمون الأنسولين من البنكرياس و هذا الهرمون يساعد العضلات و الخلايا الدهنية في الجسم كما يساعد الكبد على تنظيم مستوى الجلوكوز و إعادته إلى مستواه الطبيعي.و لقد صممت هذه الدراسة بهدف التعرف على فهم المحددات الجينية لمرض السكر بالإضافة إلى المحددات الأخرى له و التخطيط لعمل برنامج شامل لمحاولة منع حدوث مرض السكر و كيفية الرعاية الكاملة للمريض السكر.يرجع الارتفاع المستمر في نسبة الجلوكوز في الدم لعدم إنتاج الأنسولين نهائيا أو عدم إنتاجه بمستويات كافية أو لعدم قيامه لدوره بكفائه تامة. و هناك أنواع كثيرة من مرض السكر النوع الأول للسكر و هو يمثل حوالي من 5-10 % من مرضى السكر و النوع الثاني و يمثل حوالي 90-95 % من المرضى كما يوجد أيضا السكر المصاحب للحمل بالإضافة إلى أنواع أخرى نادرة ترجع إلى التحوير في الجينات. و ينتظر أن تكون الاختبارات المحددة الجينات متاحة في القرن الحادي و العشرين تعتبر هذه ميزة كبيرة لأن العوامل الجينية لا تتأثر كالعوامل البيئية بالتغيرات الاجتماعية و الفسيولوجية .النوع الأول للسكر هو عبارة عن نوع مناعي يحدث فيه هجوم على خلايا معينة من البنكرياس و هي خلايا بيتا (β) و يحدث هذا إما نتيجة لعوامل وراثية أو عوامل خارجية مثل العادات الغذائية الخاطئة أو الإصابة ببعض أنواع العدوى. و عند دراسة الجينات المسؤولة عن ارتفاع نسبة حدوث هذا النوع عند بعض الناس وجد أنه هناك حوالي 18 منطقة على الجينوم البشري تؤثر في هذا النوع و كل منطقة من هذه المناطق تحتوي على عدد من الجينات و أهمها هي جينات ال HLA و لكنها ليست مسؤولة وحدها عن حدوث المرض حيث يتداخل معها عدد من الجينات الأخرى مثل جين الأنسولين و ال CTLA4 الذي يلعب دورا تنظيميا في هذا المرض المناعيا.أما النوع الثاني والذي كان يعرف من قبل يسكر البالغين وتغير هذا المسمى الان مع ازدياد عدد المرضى بهذا النوع على مستوى العالم والكثير منهم دون سن البلوغ بل إن عدد الأطفال المصابين به في ازدياد مستمر. و تلعب العوامل البيئية مثل العادات الغذائية وقلة ممارسة الرياضة دورا هاما في زيادة نسبة التعرض لحدوث هذا النوع حيث أن معظم المصابين به إما يعانون من ازدياد الوزن أو من السمنة. و قد أثبتت الدراسات أن العوامل الجينية هي الأخرى لها دورا في حدوث هذا النوع. و قد أثبتت الدراسات على مستوى العالم أن هناك حوالي 50 جين من الممكن أن تكون مسؤولة عن هذا النوع و لكن أهمها هو جينات ال ABCC8 و CAPN10 و KCNJ11 و ال هو النوع هذا .واحد جين في التحوير نتيجة يحدث آخر نادر نوع هناك الأنواع هذه إلى بالإضافة. PPARG عن المسؤولة الجينات بدراسة و الثاني النوع أنه على الأحيان بعض في خطأ تشخيصه يتم الذي MODY هذا النوع اتضح أنها جينات ال HNF4 و GCK و HNF1 α و HNF1 β و 1-IPF و NEUROD1 و مسؤولة عن ال MODY من 6:1 على الترتيب.إن الجينات المسؤولة عن مرض السكر تتنوع بطريقة كبيرة و تكمن صعوبة دراسة هذه الجينات في تداخلها مع بعضها البعض و كذلك تداخلها مع العوامل البيئية الأخرى المسؤولة عن حدوث هذا المرض. و لتحديد الجينات المسؤولة عن هذا المرض يتم فحص الجينات الخاصة بأفراد العائلة المصابة و يتم متابعة العائلات لعدة أجيال الجينات المصابة لتزايد نسبة حدوث المرض.أما فيما يخص المحاولات المبذولة لمنع حدوث المرض فحتى الآن لا توجد طريقة لمنع حدوث النوع الأول للسكر ولقد أجريت دراسات لمحاولة منع حدوث هذا النوع أو علاجه و التخلص منه مثل تجربة اخذ الأنسولين عن طريق الفم و أخذ عقار ال Nicotinamide و كذلك تجنب التعرض لألبان الأبقار قبل بلوغ

سن الستة أشهر. و يعتبر الأنسولين هو العلاج الوحيد لهذا النوع حتى الآن. أما بالنسبة للنوع الثاني فيمكن منع حدوثه عن طريق التحكم في الوزن أو الممارسة المستمرة للرياضة وبالرغم من هذا إلا أن معظم الناس إلى الآن يتجاهلون أنظمة التغذية السليمة و ممارسة الرياضة. و عند اكتشاف إصابة أي شخص بمرض السكر يجب أن يتم إخضاعه لعملية تقييم شاملة لتحديد النوع و وجود مضاعفات من عدمه و ذلك للمساعدة في وضع خطة متكاملة للعلاج كما يجب إعطاء نصائح عن كيفية الرعاية المتكاملة و المستمرة و لا تقتصر هذه النصائح على المتخصصين فقط بل تمتد لتشمل المريض نفسه وكذا جميع أفراد الأسرة حتى نصل بهذا المريض إلى حالة صحية مستقرة و يستطيع مباشرة حياته اليومية دون أي مشاكل