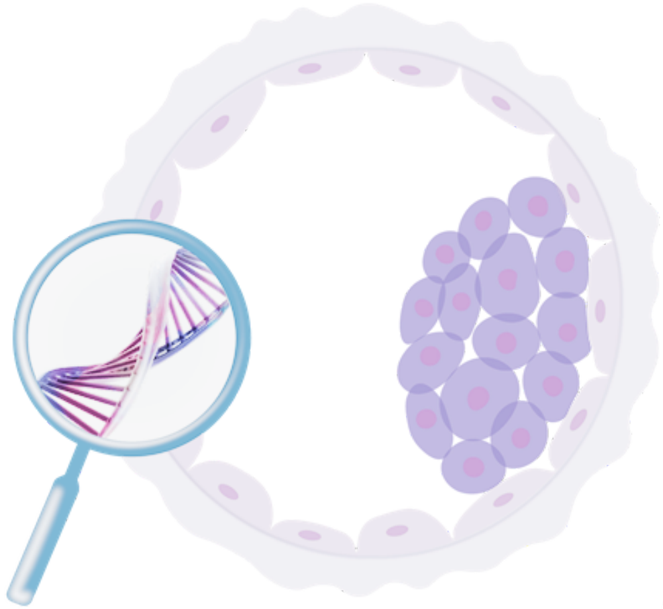


الجمعية العلمية السعودية للدراسات الطبية الفقهية

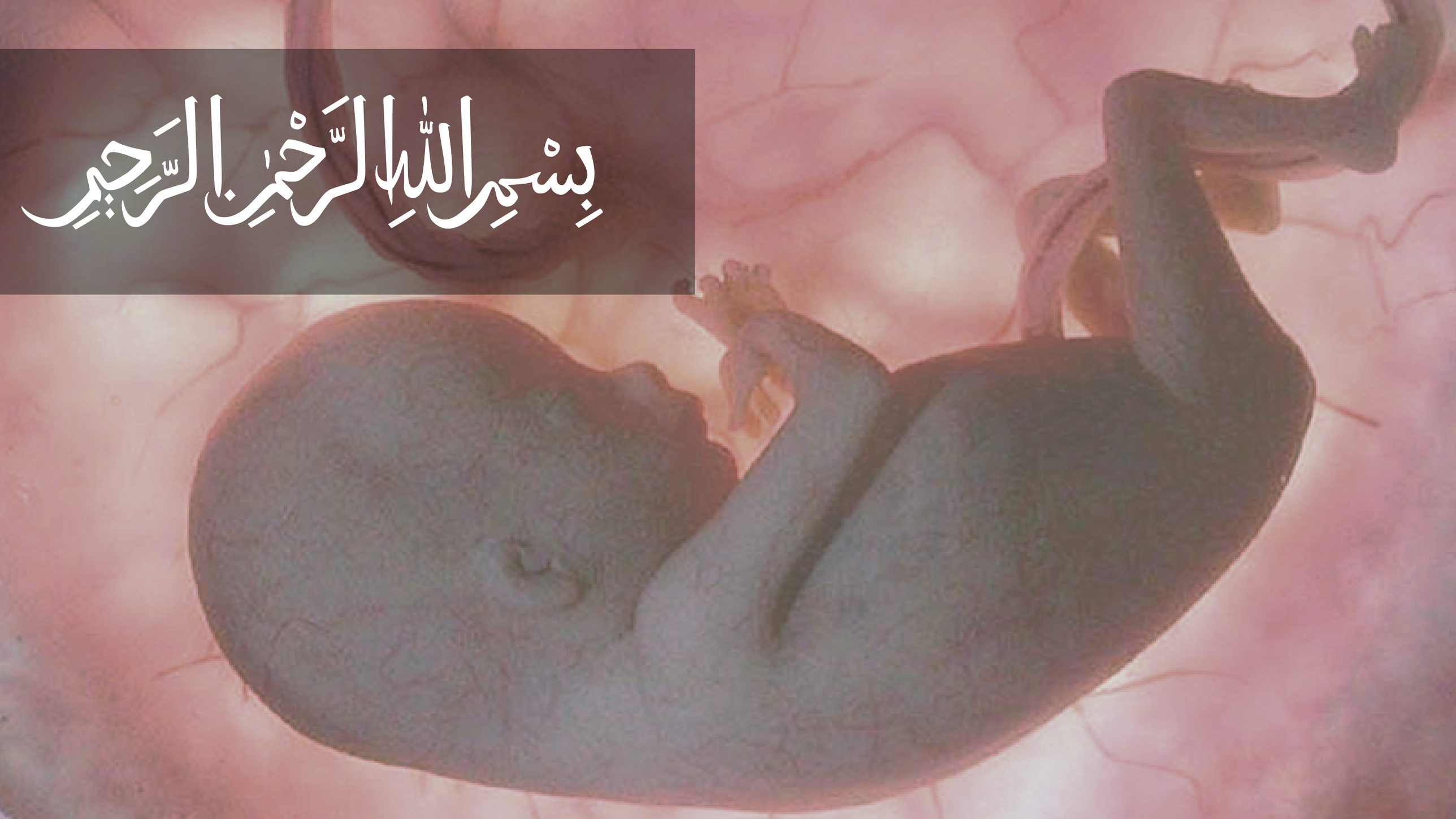
التشخيص الوراثي للأجنة قبل الإرجاع للوقاية من السرطانات ذات الاستعداد الوراثي و الأمراض الوراثية عالية النفاذ

د. ندى نبيل درار

استشارية الأمراض و الوراثية و الإستقلابية للكبار
مستشفى الملك فيصل التخصصي ومركز الأبحاث

أ. منيرة عبدالله الشهري

مستشار أمراض وراثية
مدينة الملك عبدالعزيز للعلوم والتقنية KACST


بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَٰنِ الرَّحِيمِ

عنـــاوين المحاضرة

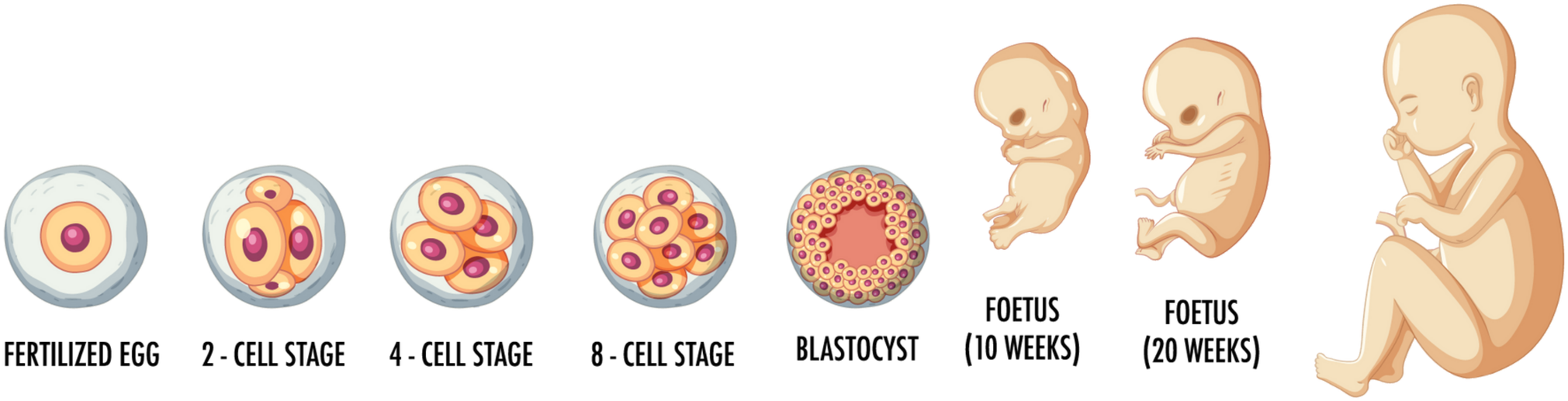
- مقدمة في علم الوراثة
- الأمراض الوراثية المتنحية
- الأمراض الوراثية السائدة
- الأمراض الوراثية ذات النفـــــاذ العالي
- تشخيص الجنين وراثيا أثناء الحمل
- تقنية تشخيص الأجنة الوراثي قبل الإرجاع واستخداماته
- تقـنيـــــــة تشـخيص الأجنة قبل الإرجاع وحفظ الضرورات الخمس
- الجانب الأخلاقي في التشخيص الوراثي للأجنة قبل الإرجـــــاع

مقدمة عن علم الوراثة

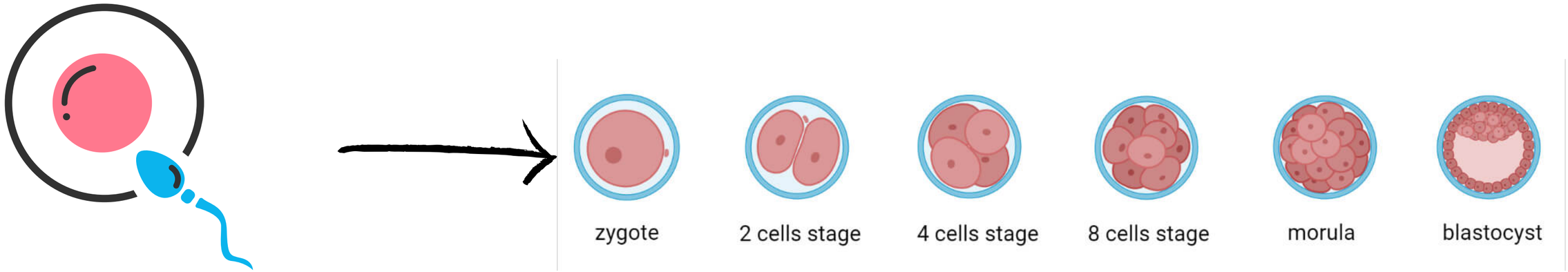
هو علم يهتم بدراسة المورثات (الجينات) و طريقة التوارث وانتقال الصفات من الآباء إلى الأبنـــاء

- و فهم هذا العلم وكل مايتعلق به يُمكّن العـــــائلات المتـــــأثرة بالاضطـــرابات الوراثية تفهم بشكل أفضل لتفادي حدوثها مستقبلاً.

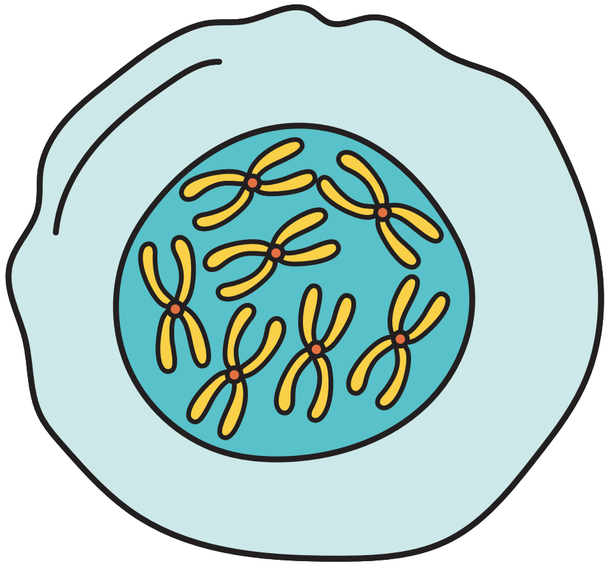
مراحل خلق الإنسان



مراحل خلق الإنسان



منشأ المرض الوراثـــــــي



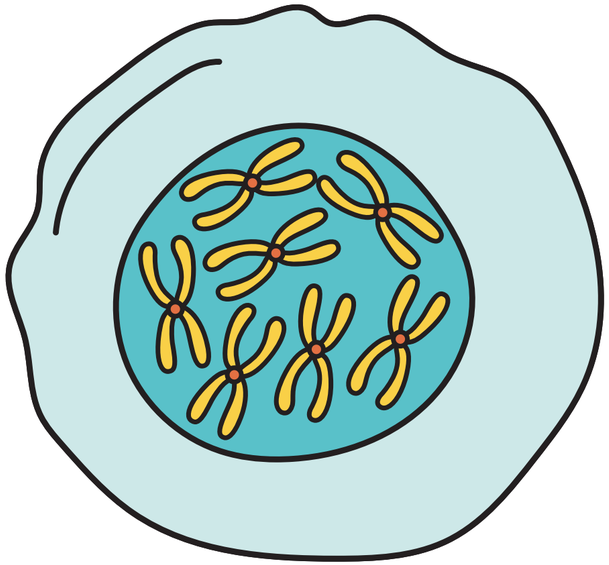
الخلية

[online] Image from KaryotypingHub

منشأ المرض الوراثـــــــي

الكرموسومات تحت المجهر

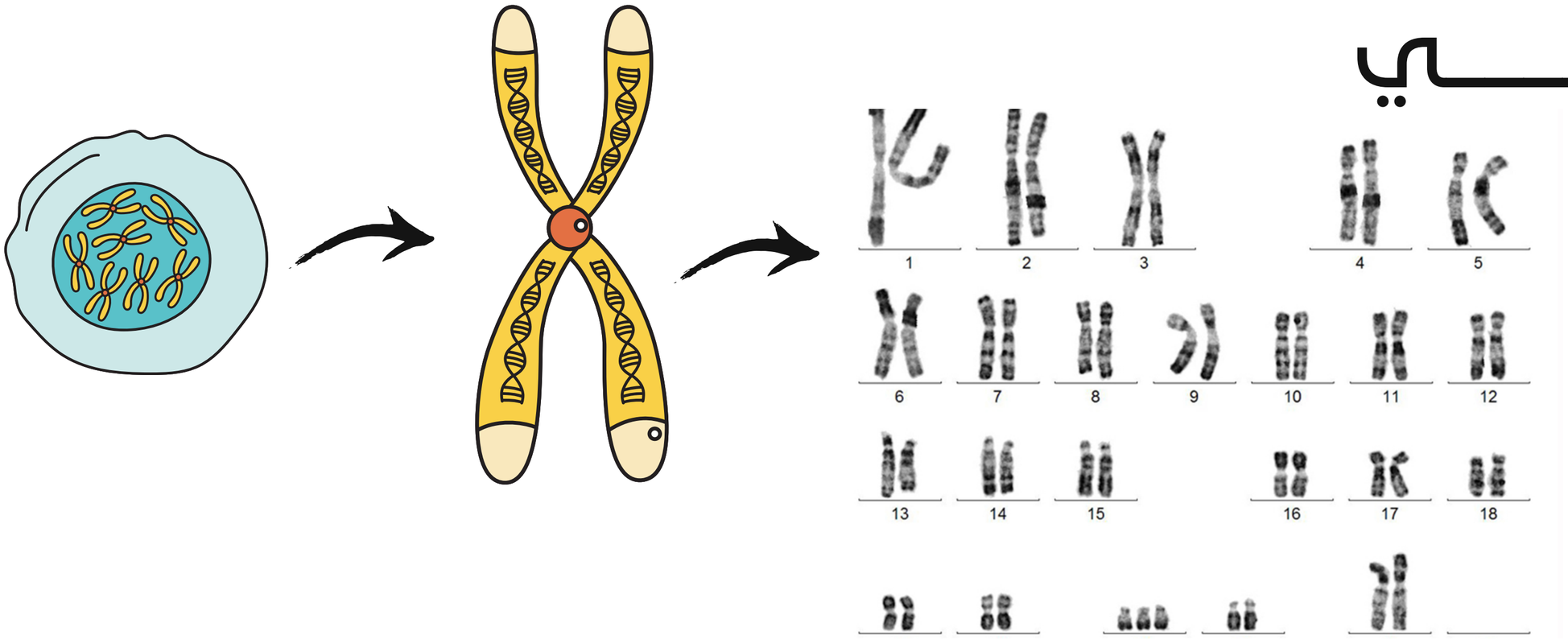
علم الوراثة الخلوية



الخلية

[online] Image from KaryotypingHub

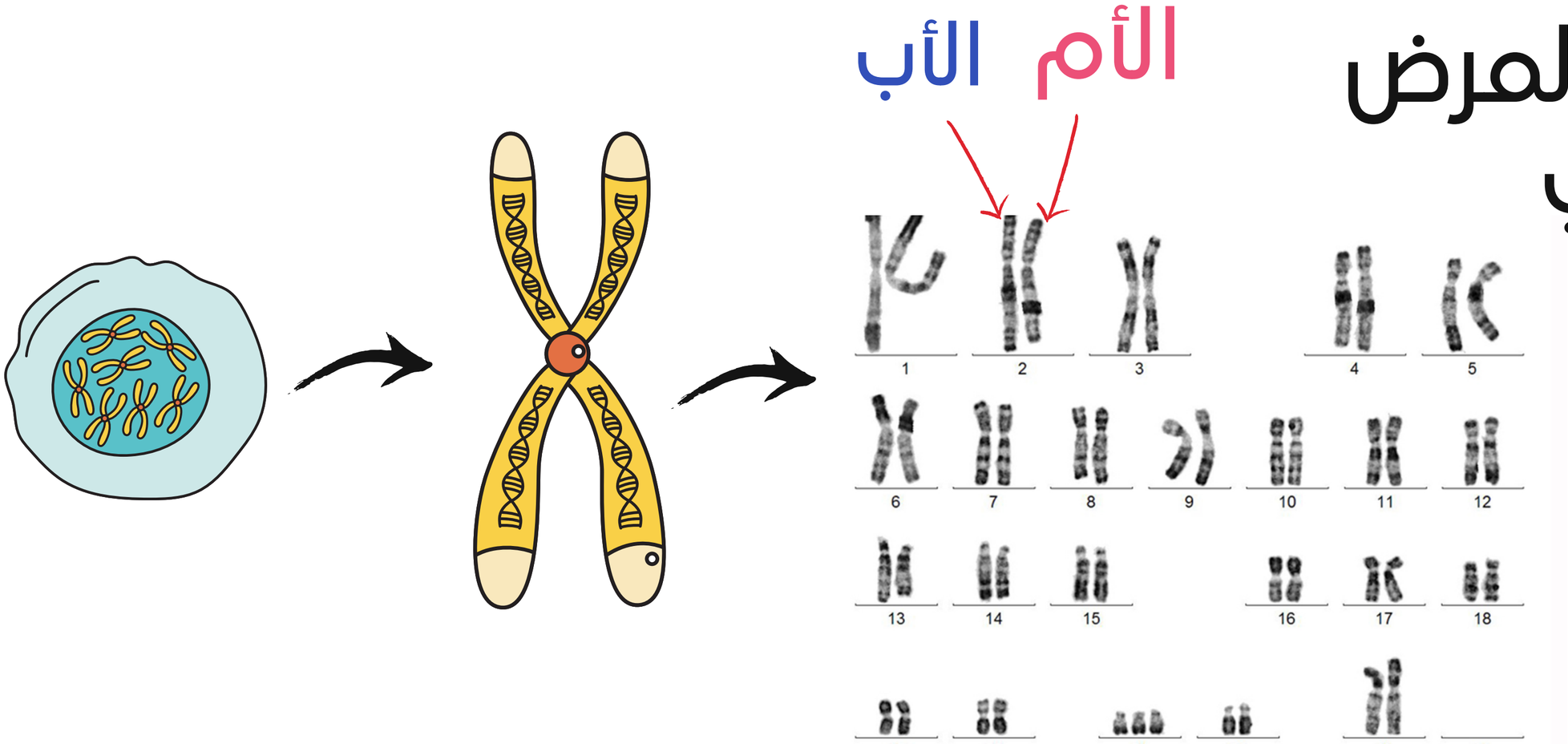
منشأ المرض الوراثـــــي



23 زوج من الكروموسومات (46 كروموسوم)

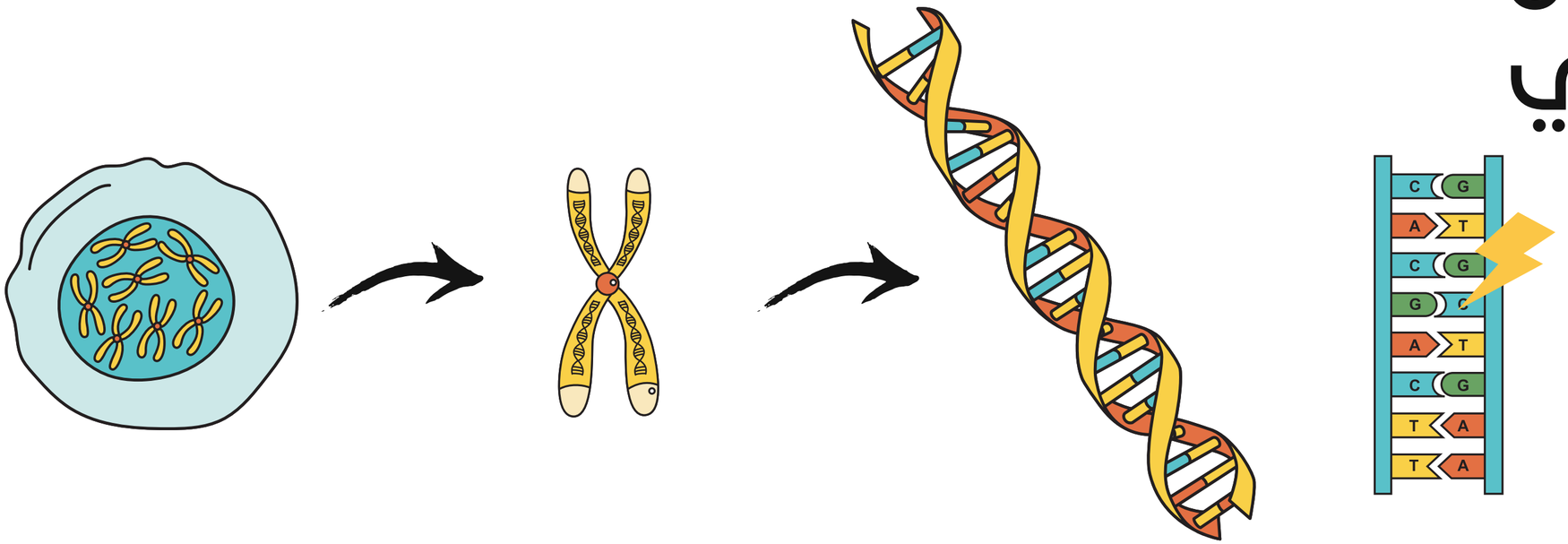
[online] Image from KaryotypingHub

منشأ المرض الوراثي



23 زوج من الكروموسومات (46 كروموسوم)

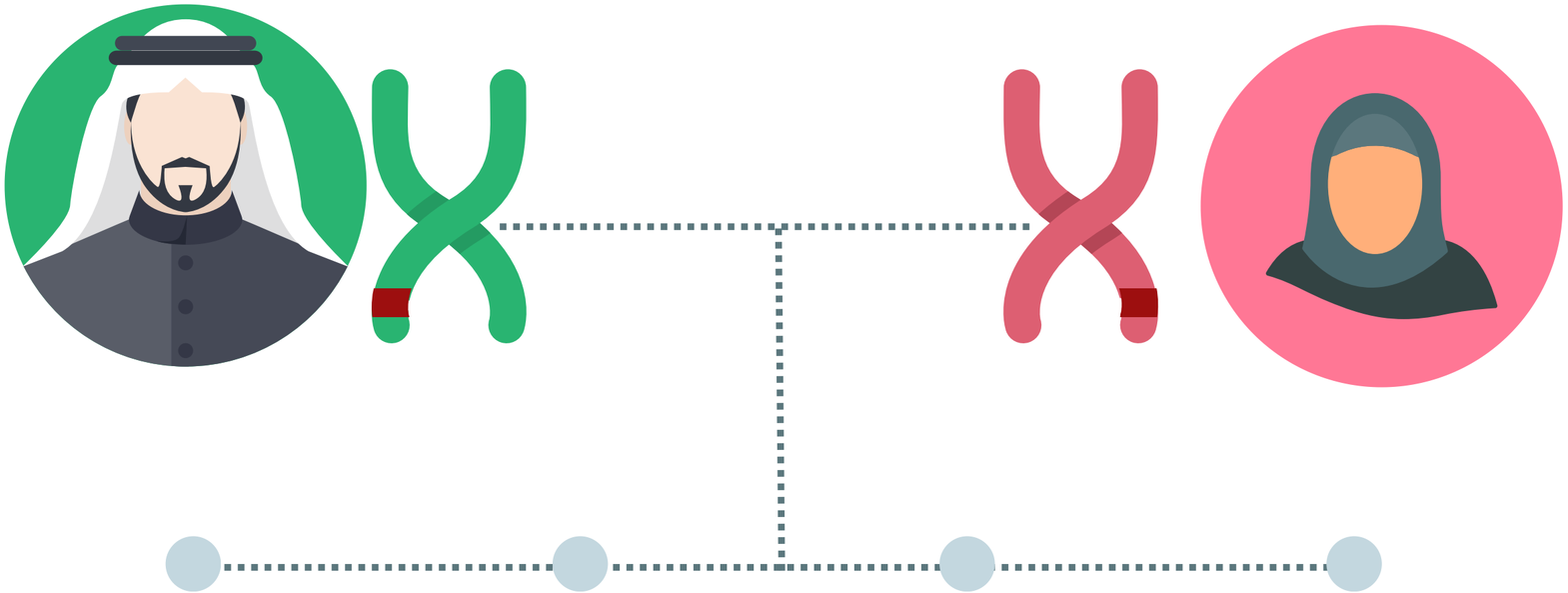
منشأ المرض الوراثـــــــي

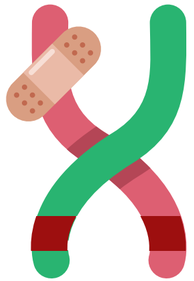


الحمض النووي DNA

- فإن أي خلل في هــذه المـــــوروثات يسمي مـــرض وراثـــــي.

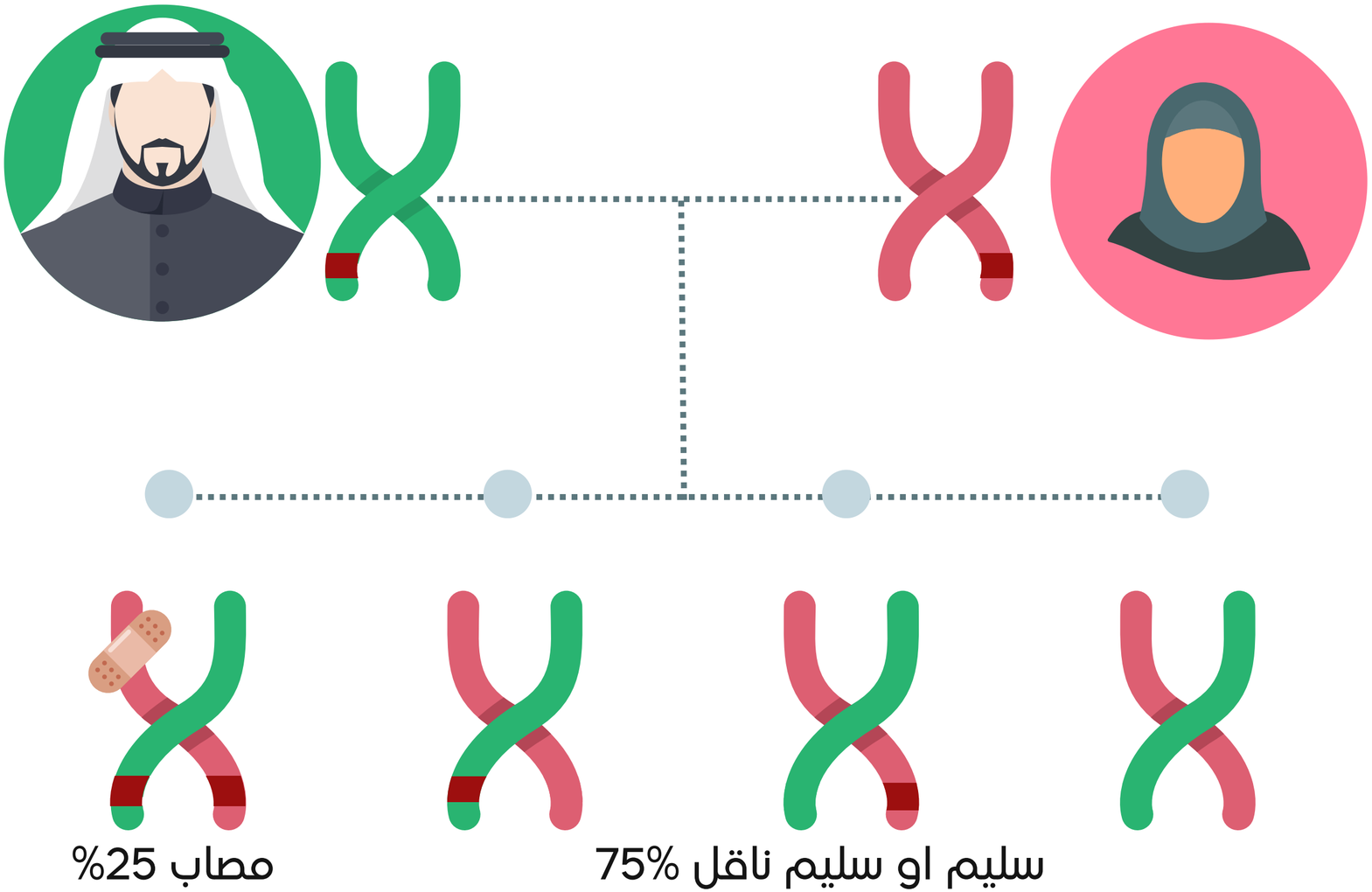
الأمراض الوراثية المتنحية؟



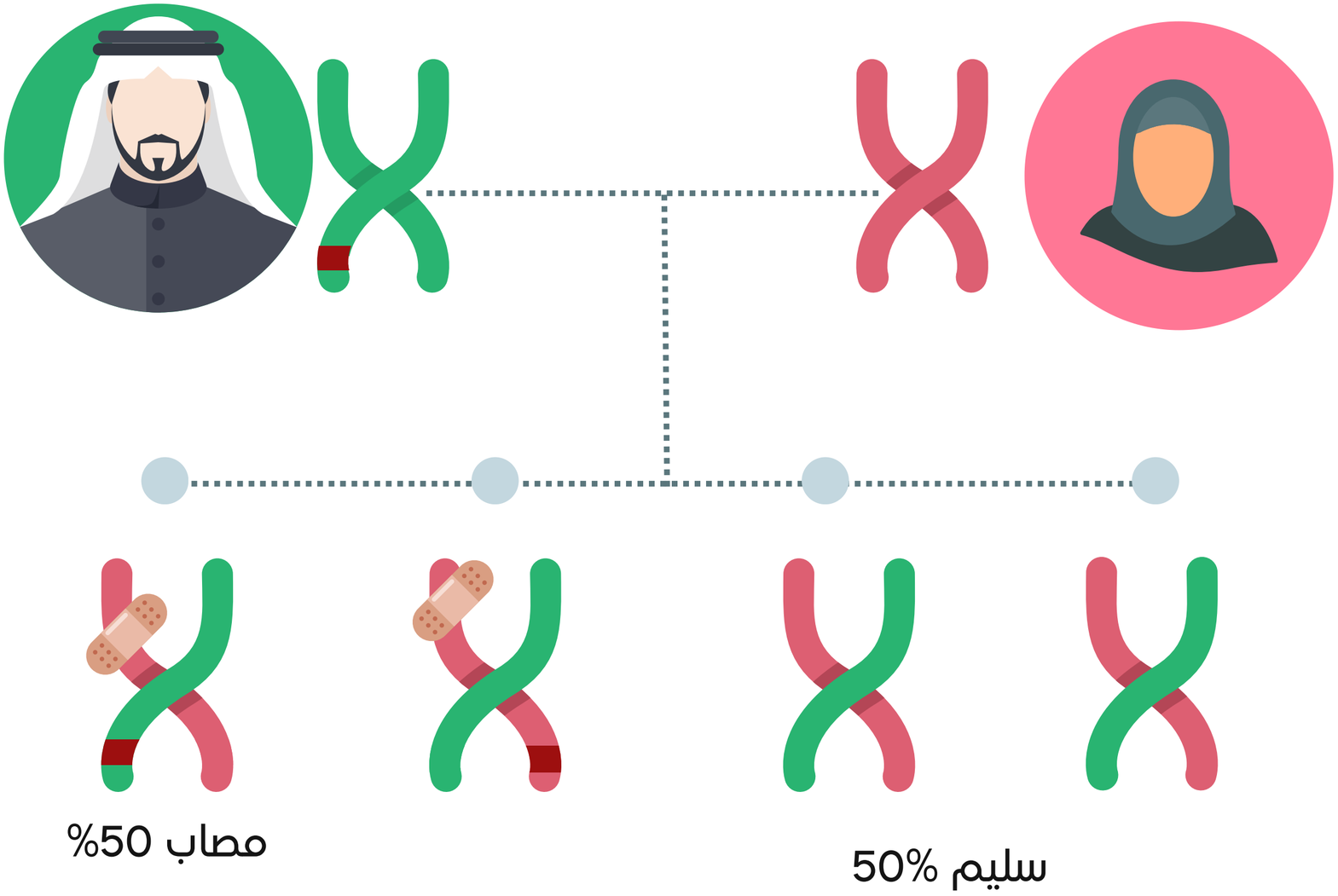


مصاب 25%

الأمراض الوراثية المتنحية؟



الأمراض الوراثية السـائدة؟



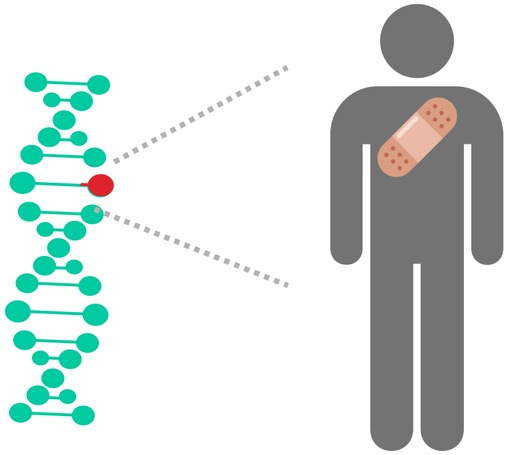
الأمراض الوراثية ذات النفـــــاذية العالية

إذا كان الأليل ذو النفاذية العالية: فإن السمة التي ينتجها ستظهر دائمًا تقريبًا في الفرد الذي يحمل الأليل.

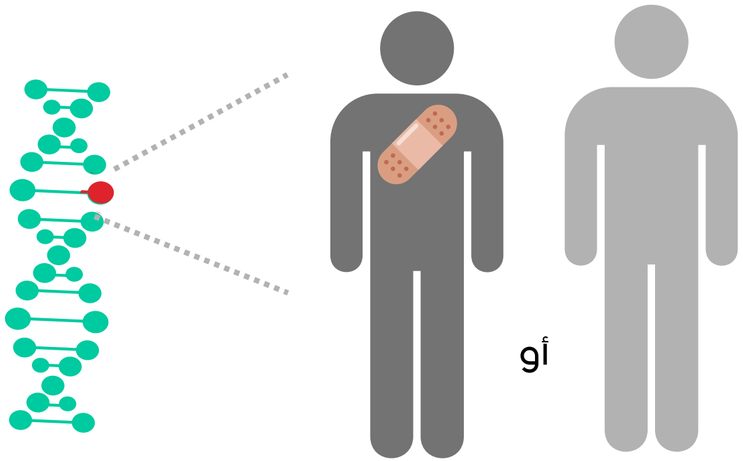
اما

الأليل ذو النفاذية المنخفضة: فأحيانًا فقط ينتج السمة المرتبطة به.

لا يوجد شي دقيق لحساب النفاذية!



الأليل عالي النفاذ



الأليل منخفض النفاذ

سرطان الثدي والوراثـــــــة

- تقدر نسبة 80-70% من معظم حالات سرطان الثدي بأنها فردية غير وراثية دون أي تاريخ عائلي.
- بينما 15-20% من الحالات تكون منتشرة في العائلة دون سبب وراثي محدد.
- النوع الأخير يكون سببه وراثي محض بنسبة 5-10%. وهنا يكون احتمالية انتقال هذا التغير الجيني والاستعداد للسرطان الى الأجيال بنسبة تصل نسبة 50% (النمط الوراثي السائد).

سرطان الثدي والوراثـــــــة

الأشخاص الذين لديهم طفرة جينية BRCA1أو BRCA2 سيصابون بالسرطان خلال حياتهم ، لكن البعض الآخر لا يصاب بذلك. علميًا في الوقت الحالي ، لا توجد طريقة لمعرفة الأشخاص الذين لديهم طفرة مسببة للسرطان هل سيصابون بالسرطان أم لا.

التاريخ العائلي لسرطان الثدي

تم تشخيص أحد الأقارب من الدرجة الثانية (الجد ، العمة ، العم ، ابنة الأخت ، ابن أخ) بعد سن 50

واحد أو اثنان من الأقارب من الدرجة الأولى (الوالد ، الأخ ، الطفل) أو اثنان من الأقارب من الدرجة الثانية تم تشخيصهما بعد سن 50

واحد أو أكثر من الأقارب من الدرجة الأولى أو الثانية تم تشخيصهم بعمر 45 عامًا أو أقل

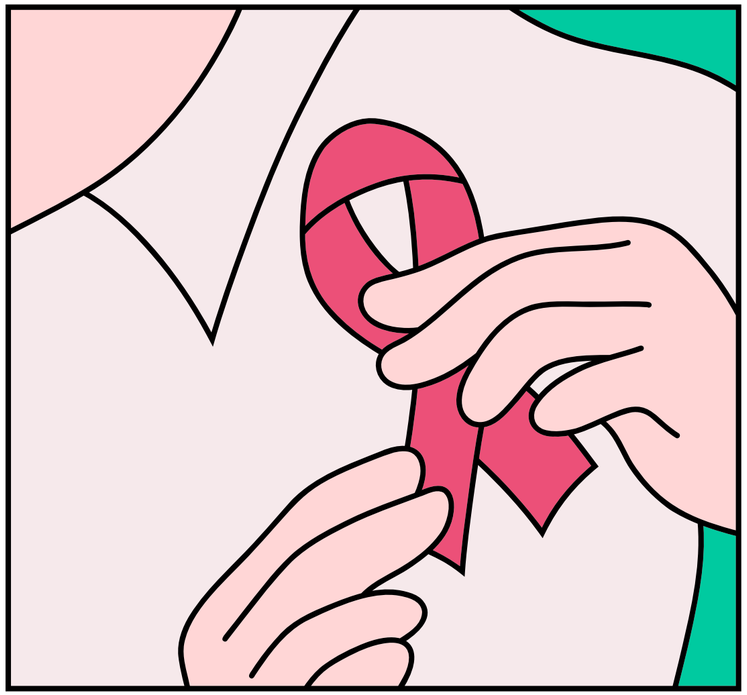
واحد أو أكثر من الأقارب من الدرجة الأولى أو الثانية مصابين بسرطان الثدي ثلاثي السلبية الذين يبلغون من العمر 60 عامًا أو أقل

تم تشخيص إصابة واحدة أو أكثر من الأقارب من الدرجة الأولى أو الثانية بسرطان الثديين

تم تشخيص إصابة واحدة أو أكثر من الأقارب من الدرجة الأولى أو الثانية بسرطان الثدي عند الذكور

مخاطر الاصابة بسرطان الثدي

محتمل
متوسط
عالي
عالي
عالي
عالي

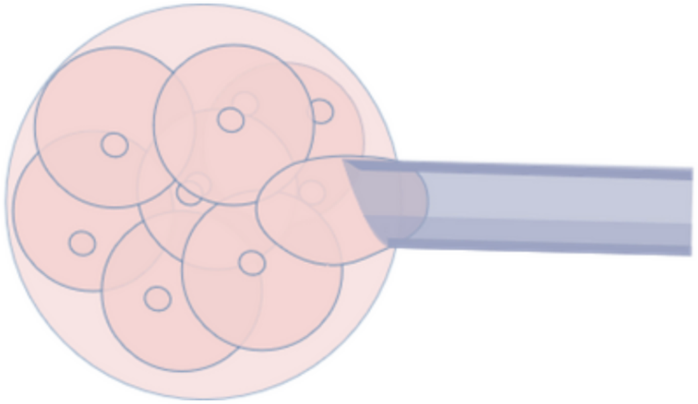


تشخيص الجنين وراثيا أثناء الحمل الطبيعي

عن طريق:
أخذ عينة من خلايا المشيمة أو السائل الأمنيوسي (بزل السلى) في 120 يوم الأولى من عمر الحمل،
فإن
الوالدين يلجئون الى مرحلة اتخاذ قرار صعب بإنهاء الحمل (اجهاضه) في حال كان الجنين مصابا بطفرة وراثية.

ولكن هذا الاجراء غير متبع للطفرة المسببة لسرطان الثدي وذلك لعدم وجود الفتوى الشرعية للإجهاض في هذه الحالة.

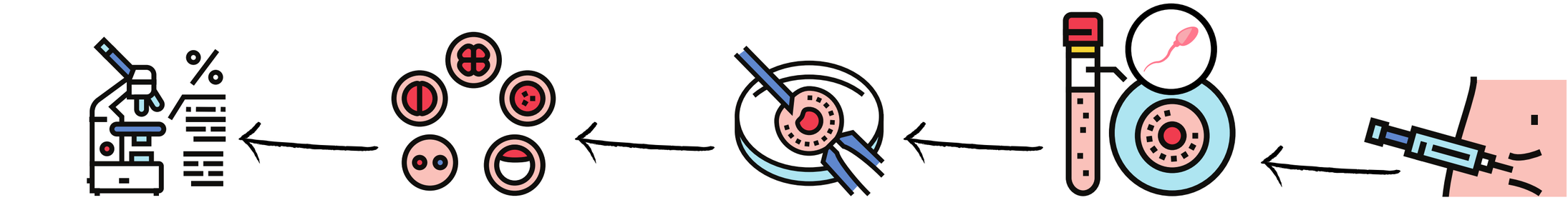
مقدمة عن تقنية تشخيص الأجنة الوراثي قبل الارجـاع Preimplantation Genetic Testing



صـــــورة توضح سحب خلية واحدة من الجنين

تشخيص الأجنة الوراثي قبل الانغراس هي تقنية مساعدة إضافية تتزامن (تتبع) مرحلة الإخصاب في تقنية أطفال الأنابيب. تتم عن طريق أخذ خلية واحدة من البويضة المخصبة (الجنين الملقح خارجيًا، اللقيحة ، اللاقحة) في المختبر في اليوم الثالث او الرابع من انقسام الجنين .

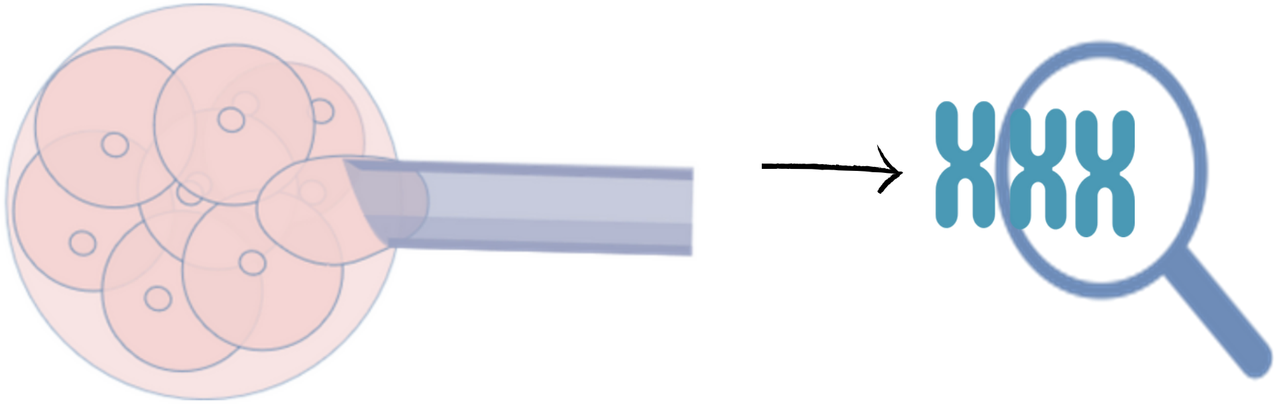
خطوات تقنية أطفال الأنابيب وتشخيص الأجنة وراثيًا قبل الارجاع (بالصـــــــور)



استخدامات تقنية تشخيص الأجنة الوراثي قبل الارجاع: نظرة عامـــة

يمكن استخدام تحليل للتحقق من :

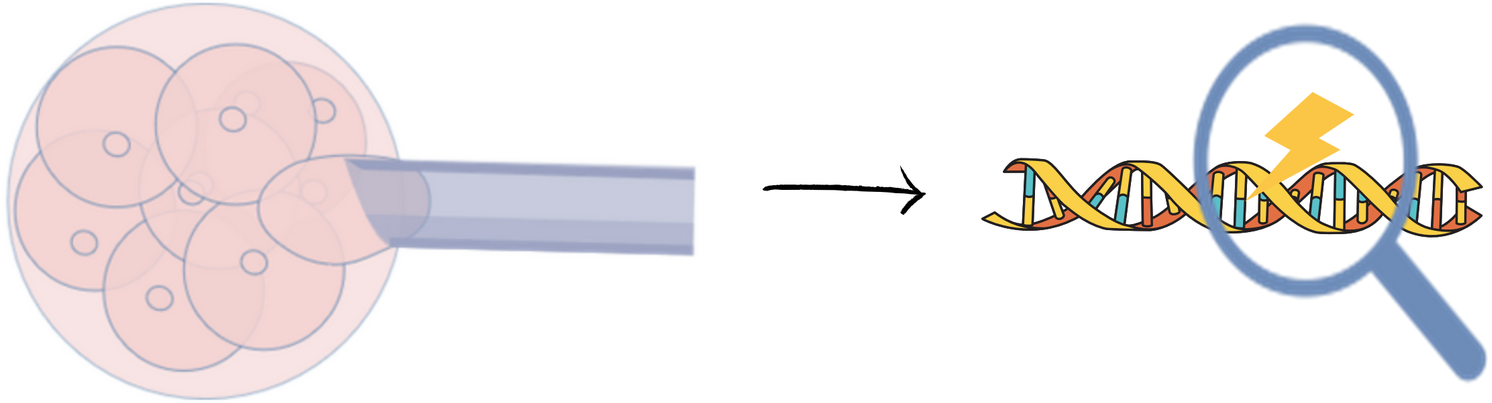
1. لتحديد الاختلالات العددية للكروموسومات PGT-A (تغيرات عدد الكروموسومات) : يحدد هذا الاختبار الأجنة السليمة وتحمل العدد الصحيح من الكروموسومات ويمكن أن يساعد في تحسين فرص حدوث حمل سليم وإنجاب طفل سليم يتمتع بصحة جيدة أي تشوهات في عدد الجينات أو الكروموسومات.



استخدامات تقنية تشخيص الأجنة الوراثي قبل الارجاع: نظرة عامـــة

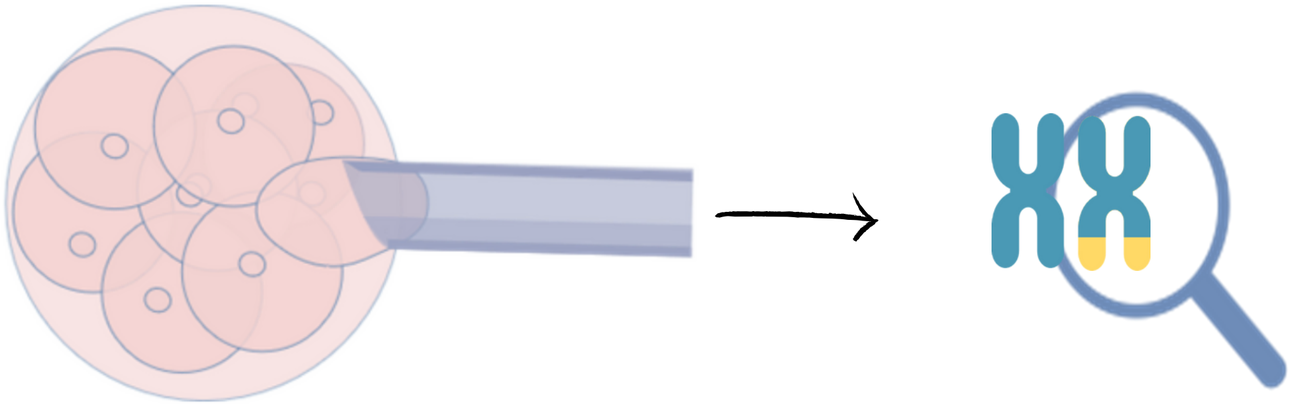
2. للكشف عن الأمراض الوراثية الأحادية الجين (PGT-M).

بتحليل الحمض النووي من كل جنين، يمكن تحديد الأجنة غير المصابة وانتقائها حسب التفضيل لنقلها إلى رحم الأم .



استخدامات تقنية تشخيص الأجنة الوراثي قبل الارجاع: نظرة عامـــة

3. لتحديد الاختلالات الشكلية الظاهرية للكروموسومات (الإزفاء التبادلي) PGT-SR



استخدامات تقنية تشخيص الأجنة الوراثي قبل الارجاع: نظرة عامـــة

4. PGT-HLA مطابقة مستضد الكريات البيضاء البشرية (HLA Matching) الأخ المنقذ :
علاج أحد أفراد الأسرة والذي يعاني من مرض وراثي عن طريق زرع نخاع العظم أو الخلايا الجذعية (الأخ المنقذ)

استخدامات تقنية تشخيص الأجنة الوراثي قبل الارجاع: نظرة عامـــة

5. تحديد جنس الجنين

ويمكن تصنيفه الى نوعين:

1. **اختيار الجنس لأسباب طبية:** للأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس X-linked D
مثل : الحثل العضلي الدوشيني ، والهيموفيليا.

2. **اختيار الجنس لأغراض غير طبية:**
الأشخاص الذين لديهم بالفعل طفل من جنس واحد ويرغبون في الحصول على طفل من الجنس الآخر.

5

تقنيـــــــة تشخيص الأجنة قبل الإرجاع وحفظ الضرورات الخمس

ان مقاصد الشريعة الاسلامية إلى إصلاح المجتمع وسلامته فوضع ضروريات خمس وهي:

1. حفظ الدين
2. حفظ النفس
3. حفظ العقل
4. حفظ النسل
5. حفظ المال.

5

تقنيـــــــة تشخيص الأجنة قبل الإرجاع وحفظ الضرورات الخمس

حفظ الدين:

استدلالا من السنة بحديث أبي هريرة رضي االله عنه قال: قال رسول االله صلى عليه وسلم :(المؤمن القوي خير وأحب إلى االله من المؤمن الضعيف).

و وجه الدلالة أن من مقاصد الشريعة اتصاف الجسم بالقوة أن يكون الجسم سليماً معافى ذا بنية متينة.

وفي تشخيص الأجنة الوراثي قبل الإرجاع تحقيق لهذا المقصد .

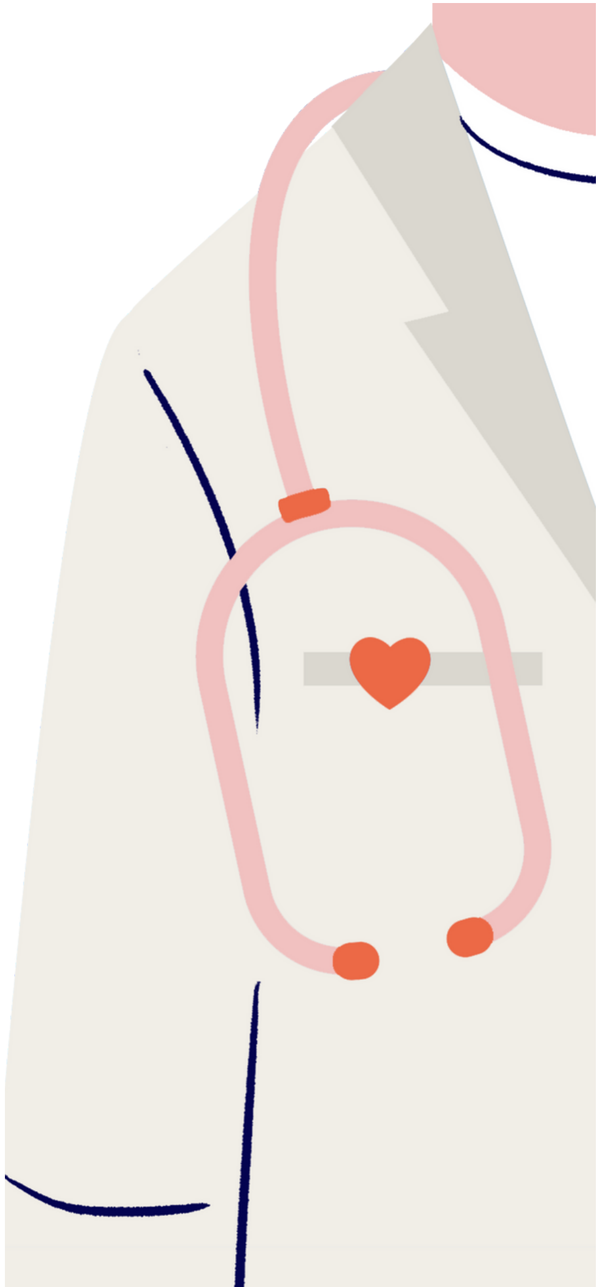
حفظ النفس:

- تقنية مثل PGT بإمكانها إنقاذ الجنين وذلك باختيار الجنين الغير مصاب
- يمكن أن يقلل من معدل الإجهاض بعد معرفة أن الجنين يحمل عيبًا وراثيًا.

حفظ العقل:

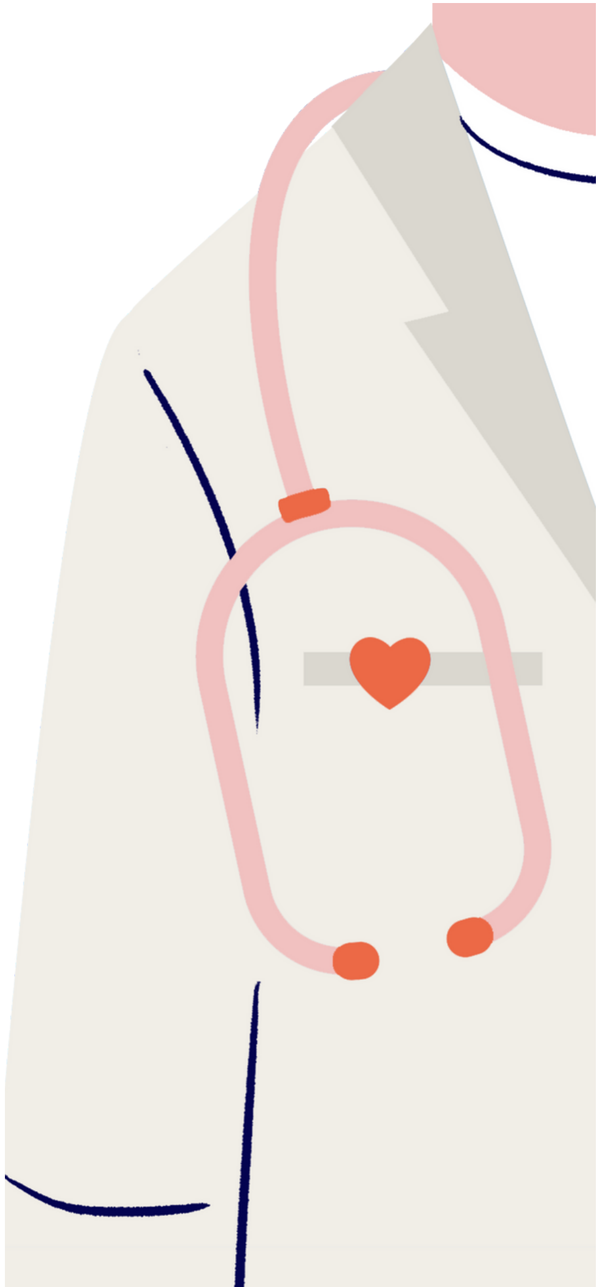
- إن الوقاية من الأمراض الوراثية تحفظ للانسان عقله من الضغط العصبي النفسي الذي يؤثر على حالة الانسان العقلية في اصابة الابناء.

- التأثير النفسي للإصابة بسرطان الثدي ومخاوف بدء مرحلة العلاج لدى الوالدين فإن هناك احتمال انتقال 50% لأطفالهم إن هناك تأثير نفسي واجتماعي كبير على الأزواج، ويخص منهم الذين تم تشخيصهم بسرطان الثدي في مقتبل العمر. كذلك وعلى الرغم من إثبات الطفرة بالتحاليل الوراثية لدى الوالدين فإن وفق الضوابط والقوانين الأخلاقية الطبية: أن العمر المناسب للتأكد فحص ذرياتهم هو 25 سنة.



حفظ العرض والنسل:

- خلق الله الانسان ليعمر الأرض ومن عمارتها تقتضي وجود الانسان الى يوم القيامة، لذا كان حفظ النسل ضرورة من ضرورات الحياة.
-
- يساهم PGT في اختيار الأجنة السليمة.



حفظ المال:

- عدم اثقال المرضى بتكاليف العلاج في العيادات والمراكز الطبية الخاصة لاجراء الفحوصات والاشعة والتحاليل لان الاصل هو حفظ المال.
- إضافةً الى العبء الاقتصادي على الدولة في التكاليف العلاجية مثل المعالجة الهرمونية والكيميائية والاشعاعية والتلطيفية ونحوها.
- ويساعد PGT بإنجاب اطفال سليمين اصحاء منذ بدء الحمل.

الجانب الأخلاقي في التشخيص الوراثي للأجنة قبل الإرجـــــاع

<u>تقنية تشخيص الأجنة الوراثي قبل الارجاع ونظرة الشريعة</u>

- تتطور الشريعة الإسلامية مع تقدم الوقت واحتياجات الحياة.
- في الوقت الحاضر, هناك العديد من التطورات الجديدة في مختلف مجالات المعرفة والحياة والتي يجب أن ينظر فيها علماء المسلمين.
- طرح التشخيص الوراثي للأجنة قبل الارجاع, على وجه الخصوص ، العديد من القضايا الأخلاقية التي تحتاج إلى إجابات من منظور إسلامي.
- لتشخيص الوراثي قبل الزرع (PGT) له مجموعة واسعة من الاستخدامات. فقد طرحت هذه التقنية خلافات أخلاقية لأنها تنطوي على تكوين أجنة ثم يتبعها اختيار أجنة معينة على الأجنة الأخرى. يتم زرع الأجنة السليمة المختارة فقط في الرحم بينما يتم عادةً التخلص من الأجنة المصابة التي لم يتم اختيارها أو تجميد السليم منها للاستخدام المستقبلي أو استخدامها لأغراض البحث.

بالنظر إلى عدم وجود أحكام مباشرة في المصدرين الإسلاميين الأساسيين: القرآن والسنة، فإن السؤال التالي هو ما إذا كانت التقنية حلالاً من وجهة نظر الشريعة؟

المراجع والمصادر

- إثبات أألمراض الوراثيةبالقرائن الطبيةوآثارةالفقهية.د هيلةاليابس.
- الفقه الطبي. الجمعيةالعلميةالسعوديةللدراسات الطبيةالفقهية.

References:

- Apostolou P, Fostira F. Hereditary breast cancer: the era of new susceptibility genes. Biomed Res Int.
- 2013;2013:747318. doi: 10.1155/2013/747318. Epub 2013 Mar 21. PMID: 23586058; PMCID:
- PMC3618918.
- Oribamise EI, Ashiru OA, Iloabachie EC, Osumah JG, Moruf OO. Preimplantation Genetic Testing for Breast
- Cancer. Niger Med J. 2019 May-Jun;60(3):99-105. doi: 10.4103/nmj.NMJ_124_18. PMID: 31543559;
- PMCID: PMC6737793.

د. نـــدى نبيـــــل درار

استشاريـــــــــــــــة أمـراض باطنيـــــة
استشارية الأمراض و الوراثية و الإستقلابية للكبار

أ. منيـرة الشهـري

مستشـــــــــــــــار أمراض وراثـــــية
مدينة الملـك عبدالعـزيـز للعـــلوم والتقنيـــة