

الوراثة مفهومها

الكشف الجيني قبل وأثناء الحمل

د. محمد علي البار
استشاري أمراض باطنية
ومدير مركز أخلاقيات الطب
المركز الطبي الدولي – جدة

لقد تلقيت دعوة كريمة من معالي الاستاذ الدكتور : أحمد خالد بابكر أمين مجمع الفقه الاسلامي الدولي بالمشاركة في الدورة العشرين التي عقدت في الجزائر في 13- 18 سبتمبر 2012 لمناقشة موضوع (الوراثة والهندسة الوراثية والجينوم البشري) وهو موضوع هام وحساس . وقد سبق أن عقد مجمع الفقه الاسلامي الدولي دورة لمناقشة بعض جوانبه . كما ناقش المجمع الفقهي الاسلامي

(رابطة العالم الاسلامي) ... والمنظمة الاسلامية للعلوم الطبية (الكويت) وكلية العلوم بجامعة قطر ، الانعكاسات الأخلاقية للعلاج الجيني (اكتوبر 2001) ثم كلية الشريعة والقانون بجامعة الامارات (مايو 2003) التي ناقشت الهندسة الوراثية بين الشريعة والقانون .

ورغم هذه المؤتمرات الهامة الا أن موضوع الوراثة والجينات والعلاج الجيني والتشخيص قبل الولادة واثناء الحمل وبعده والفحص الوراثي قبل الزواج والهندسة الجينية والبصمة الوراثية كلها موضوعات تتجدد لاتساع الأبحاث فيها يوما بعد يوم . وقد قام مجمع الفقه الاسلامي الدولي الموقر بدراسة هذا الموضوع في دورته العشرين والتي لم استطع حضورها ، ولكن المجمع الموقر أجلَّ َّ اتخاذ أي قرار في هذه المواضيع الشائكة . وطلب معالي الأمين العام للمجمع الموقر مني مرة أخرى الكتابة في موضوع " الوراثة مفهومها والكشف الجيني قبل وأثناء الحمل " وستعقد ندوة خاصة لهذه المواضيع في جدة بتاريخ 2013/2/23 .

وسأناقش الموضوع في فصلين (الاول) الوراثة مفهومها

(الثاني) الكشف الجيني قبل وأثناء الحمل

داعيا الله تعالى أن يوفقني والاخوة الباحثين في بسط ابعاد هذه المواضيع الشائكة والشكر موصول لصاحب المعالي أمين عام المجمع على دعوته الكريمة .

الوراثة

عرف الانسان منذ اقدم العصور أثر الوراثة وبنى بعضهم نظريات عنصرية مثل الهنود في طبقاتهم واليهود في اعتقاداتهم أنهم أبناء الله وأحباؤه على الحقيقة والمجاز . بانتسابهم الى يعقوب (اسرائيل) واسحاق و ابراهيم عليهم السلام .

ومن ثمّ الى سام حيث سكن الرب حسب توارثهم المحرّفة في خيام سام ابن نوح ومن نوح الى آدم عليه السلام ، الذي خلقه الله على صورته (على صورة الله خلقه) ونفخ فيه من روحه وذاته حسب زعمهم . وبما أن آدم كانت له عشيقّة من الجنّ اسمها ليليت ، وحواء كان لها أيضا حسب زعمهم الكاذب عشيقا من الجنّ وأنجب كل واحد منهما من عشيقته (فلما رأى بنو الله [أي أبناء آدم وحواء] أن بنات الناس حسنات فاتخذوا منهن زوجات فولدن لهم الجبابرة الذين هم منذ الدهر نورو اسم) فغضب الله لذلك وقال " لا يسكن روعي في الانسان " فأغرق الارض ونجّى نوحاً لأنه كان من أبناء الله (أي من أبناء آدم وحواء) . وهكذا انتقلت روح الله الى نوح ومن ثمّ الى سام فابراهيم فاسحاق فيعقوب الى بني اسرائيل . فهم من ذات الله واليه ينتسبون على الحقيقة والمجاز حسب زعمهم الكاذب . وعرف المصريون القدماء والبابليون واليونان أثر الوراثة كما عرفها العرب في جاهليتهم ووجد لديهم القائف (الخبير بالوراثة) . وأقرّ النبي ﷺ معرفة القائف في ان أسامة بن زيد هو ابن زيد بن حارثة ، من أقدامهما عندما كانا نائمين ومتغطيين .

وذكر القرآن الكريم التقدير في النطفة . قال تعالى (قتل الانسان ما أكفره من اي شئ خلقه ؟ من نطفة خلقه فقدره) [عيسى 17-19]

وقد اكتشف العلم الحديث ، عندما اكتشف مورجان دور الكروموسومات عام 1912 في تكوين الجنين أن خلق الانسان كله مقدّر في نطفة الرجل (الحيوان المنوي) ونطفة المرأة (البويضة) حين يلتقيان . ليس هذا فحسب بل إن تأثير الوراثة يمتد عبر القرون ليتصل بالأبء والأجداد . وقد أخرج ابن جرير وابن ابي حاتم ان رسول الله ﷺ سأل رجلا : ما ولد لك ؟ فقال الرجل : يارسول الله ما عسى ان يولد إما غلاما أو جارية ؟ قال فمن يشبهه ؟ قال الرجل : يارسول الله من عسى أن يشبهه إما أباه أو أمه فقال رسول الله ﷺ : مه ... لا تقولن هكذا إن النطفة إذا استقرت في الرحم أحضرها الله تعالى كل نسب بينها وبين آدم ... أما قرأت هذه الآية في كتاب الله تعالى (في أي صورة ماشاء ربك) قال شكلك .

ويؤيده الحديث الصحيح الذي أخرجه الشيخان وأصحاب السنن الأربعة والدارقطني وأحمد . عن ابي هريرة رضي الله عنه قال : " جاء رجل من بني فزاره الى رسول الله ﷺ فقال : ولدت امرأتي غلاما أسودا ، وهو حينئذ يعرض بأن ينفية . فقال رسول الله ﷺ : هل لك من إبل ؟ قال : نعم . قال : فما ألوانها ؟ قال : حمر . قال : هل فيها من أورك (ما كان لونه كلون الرماد) قال : إن فيها لورقا ، قال : فأنى أتاها ذلك ؟ قال عسى أن يكون نزع عرق . قال : فهذا عسى أن يكون نزع عرق ، ولم يرخص له في الانتفاء منه " .

وقد دلّ هذا الحديث على سعة علمه ﷺ مع قدرته التي لا تُداني في الحوار والاقناع بحيث أرجع السائل الى ما يعهده في إبله ، حتى إذا قرّر السائل الحقيقة بنفسه (لعلّه نزع عرق) كانت الحجة دامغة تملأ عقله وقلبه وتزيل ما قد ران على قلبه من ظلال الشك القاتمة في زوجته . (وقد ذكر ابن حجر العسقلاني في فتح الباري أنهم سألوا فوجدوا احدى جدات الغلام كانت سوداء) .

(2)

وعلم الوراثة الحديث يؤكد أن الشبه بين المولود ووالديه قد يكون غير ظاهر ، بل بعيد كل البعد عن كلا الأبوين كما حدث للفزاري الذي جاءته امرأته بغلام أسود ولم يكن أحدٌ منهما أسود . وبما ان الصفات

الوراثية قد تكون سائدة ، وقد تكون متنحية (Recessive) ، وقد تكون بصورة أكثر تعقيداً ، أو قد تحدث طفرات وراثية ، فإن المولود قد يختلف عن كلا الأبوين في كثير من الصفات الوراثية وقد يكون الأمر أشد تعقيداً حيث يبدو المولود وكأنه طفل من منغوليا وهو ما اشتهر بالطفل المنغولي وسببه تثليث في الكروموسوم رقم 21 وهو ما يعرف بمتلازمة داون (Down Syndrome) . وهو أمر يحدث بنسبة واحد من كل ألفي ولاده إذا كانت الأم في سن الخامسة والعشرين أو دونها ثم ترتفع النسبة الى واحد من كل أربعين ولادة في سن الأربعين وما بعدها .

قال الامام النووي في المجموع⁽¹⁾: " وحديث أبي هريرة (المتقدم) دليل على أنه لا يجوز له أن ينفي ولده بمجرد كونه مخالفا لهما في اللون " . وقد حكى القرطبي وابن رشد الاجماع على ذلك . وتعقبهما الحافظ ابن حجر بأن الخلاف في ذلك ثابت عند الشافعية فقالو : إن لم ينضم إلى المخالفة في اللون قرينة زنا لم يجز النفي . وقال ابن قدامة في المغني: " لا يجوز النفي بمخالفة لون والديه او شبههما ولا بشبهه بغير والديه ، لمار روى أبو هريرة (وساق حديث الغزوى المتقدم ذكره) .

وقد جعل الاسلام بتعاليمه السمحة ، ولانه من لدن عليم خبير ، تأثيرات الوراثة معقدة ، ولا يمكن ضبطها بأشكال محددة . وهو ما توصل اليه العلم الحديث .

أبرز مراحل تطور علم الوراثة

رغم أن الامم السابقة قد عرفت بصورة عامة تأثير الوراثة وتحدث عنها أرسطو من اليونان الا أن تلك المعلومات كانت ضبابية ولا تسندها أي حقائق علمية عبر التجارب والمختبرات . وفي القرن السابع عشر الميلادي تم التعرف على الحيوان المنوي والبويضة ولكن لم يتم إدراك دورهما في التناسل الا في آخر القرن التاسع عشر الميلادي . فقد كان أرسطو وهو أكبر فلاسفة اليونان يعتقد أن الجنين انما يتكون من دم الحيض (حيث أن المرأة لا تحيض) ويعتقد أن ماء الرجل إنما يعقده كما تعقد الأنفحة اللبن فتحوله الى جبن .

قال ابن حجر العسقلاني في فتح الباري (كتاب القدر) : " وزعم بعض أهل التشريح أن الولد انما يتكون من دم الحيض " . وقد كذبهم لأن الآية صريحة في قوله تعالى (إنا خلقنا الانسان من نطفة امشاج نبتليه فجعلناه سميعا بصيرا) [الانسان/2] وقد أجمع أهل التفسير على أن ذلك هو اجتماع واختلاط ماء الرجل وماء المرأة يمتشجان ويختلطان. " قال ابن عباس رضي الله عنهما : ماء الرجل وماء المرأة اذا اجتماعا واختلطا ، ثم ينتقل بعد من طور الى طور ، ومن حال الى حال ، ومن لون الى لون .

(1) الامام النووي : المجموع شرح المذهب تكلمة المطيعي ج 190/16

وهكذا قال عكرمة ومجاهد والحسن (البصري) والربيع بن أنس . الامشاج هو اختلاط ماء الرجل بماء المرأة [تفسير الطبري وتفسير ابن كثير وغيرهما] .

واخرج الامام أحمد في مسنده أن يهوديا مرّ بالنبي ﷺ وهو يحدث أصحابه فقالت قريش : يا يهودي . إنّ هذا يزعم أنه نبي . فقال : لأسألنه عن شيء لا يعلمه الا نبي . فقال : يا محمد : مم يخلق الانسان ؟ فقال رسول الله ﷺ : يا يهودي من كلّ يخلق من نطفة الرجل ونطفة المرأة . فقال اليهودي : هكذا كان يقول من قبلك (أي من الانبياء) .

وخارج إطار النبوة لم تعرف البشرية أن الجنين يتكون من نطفة الذكر والانثى ، وأنهما لا بد يختلطان ويمتشجان حتى يتم ذلك .

وقد سيطر أرسطو على الفكر الانساني لمدة ألفي عام تقريبا . وكانت أوروبا بالذات تعتقد حسب كلام أرسطو أن الجنين (الولد) انما يتكون من دم الحيض ، وان لا دور للذكر في تكوينه سوى كونه عاملا مساعدا (مثل الانزيم الذي يحوّل اللبن الى جبن . وهو انزيم الرينين الموجود في الانفحة (معدة العجل الصغير) والذي يقوم بتحويل الحليب الى جبن كالتالي :

كازينوجين —————> كازين (وهو الجبن)

وعندما تم اختراع الميكرو سكوب البسيط قام ليفن هوك وزميله هام باكتشاف الحيوان المنوي في مني الانسان عام 1677 . وظن هارتسكور أن الجنين الانساني موجود كاملا في الحيوان المنوي وقدم اطروحة للدكتوراه ورسم فيها الانسان كاملا موجودا على رأس الحيوان المنوي عام 1694 والاطروحة موجودة الى اليوم في متحف اللوفر بباريس .

وظهرت نظرية أخرى عندما اكتشف جراف حويصلة جراف وعُرفت البويضة وظن أن الجنين انما يتكون من هذه البويضة . ولا دور لماء الرجل سوى المساعدة والتأثير الانزيمي (مثل كلام أرسطو في دم الحيض) .

وفي عام 1745 اكتشف العالم بونيه أن بويضات بعض الحشرات تنمو أجنة كاملة دون الحاجة للذكر . واستمرت المعارك الطاحنة طوال القرن الثامن عشر بين اصحاب نظرية البويضة ونظرية الحيوان المنوي حتى تمكن هير توج عام 1875 من ملاحظة كيف يلقيح الحيوان المنوي البويضة (في الحيوانات) وأثبت بذلك أنّ كلا من الحيوان المنوي والبويضة يساهمان في تكوين الجنين . وفي عام 1883 تمكن فان بندين من اثبات ان كلا البويضة والحيوان المنوي يساهمان بالتساوي في تكوين البويضة الملقحة (الزيغوت Zygote) . وقد أثبت بوفري عام 1909 بأن هذه المكونات للخلية تنقسم وتحمل خصائص مختلفة . واستطاع مورجان عام 1912 أن يعرف أن هناك ما يسمى الجينات موجودة على ما يسمى الكروموسومات (دون أن يعرف ماهيتها) .

والخلاصة أن الإنسانية بواسطة علومها المتشعبة لم تعرف يقينا أن الجنين انما يتكون من نطفة الرجل والمرأة كلاهما معا وبدرجة متساوية إلا في القرن العشرين .

ولم تعرف الخلية كوحدة للبناء البيولوجي للأحياء (فوق مستوى وحيدات الخلية) الا عندما وصف شوان وشليدين الخلايا عام 1839 . ومع ذلك لم يُعرف أن الحيوان المنوي والبويضة كلاهما من الخلايا الا عام 1859 .

قام القسّ النمساوي عام 1865 بإجراء تجارب على نبات البازلاء (البسلة) في حديقته وعرف أن بعض الصفات في نبات البازلاء سائدة وبعضها متنحية . وأوجد قانونا لوراثة هذه الصفات . فإذا كانت الصفة متنحية فإنها لا تظهر إلا بنسبة واحد الى اربعة عند تلقيح نبات يحمل صفة متنحية بنبات آخر مماثل يحمل صفة متنحية . وأما إذا كان أحد النباتين يحمل صفة سائدة فإن نصف الذرية ستحمل هذه الصفة .
وأهملت نظرية مندل هذا واعيد اكتشافها في بداية القرن العشرين بواسطة ثلاثة علماء كلا على حدة ، وهم هوجودي فريز من هولندا ، وكارل كورنر من ألمانيا واريك فون تشيرماكن من النمسا ، وتم الاعتراف بها كنظرية علمية هامة في الوراثة .

اكتشاف أمراض وراثية وظهور علم الوراثة الحديث

في عام 1902 اكتشف العالمان " ارشيبالد جارود،" و"وليام باتيسون " مرض البول الأسود (Alkaptonuria) وعرفا أنه مرض وراثي متنحي (Recessive) وأنه نتيجة اختلال في الانزيمات ، وأطلقا عليه "اعتلالات الايض الولادية" Inborn error of metabolism وقد اعتبر جارود الأب الروحي لهذه الاكتشافات التي تتالت .
وفي عام 1903 قدّم العالمان ستون وموفيري فرضية أن الصبغيات (الكروموسومات) تحمل العوامل الوراثية .
وفي عام 1909 قام عالم النبات الدينماركي " يوهانسن " بتسمية هذه العوامل الوراثية الجينات ، رغم أنه لم يستطع تحديد هذه الجينات ولا ماهيتها .
ولكنه عرف أن هناك ما يسمى المورثة المتماثلة Homozygous gene والمورثة غير المتماثلة Heterozygous gene .

وقد قام العالم باتيسون عام 1906 باطلاق مصطلح الوراثة على هذا العلم الجديد .
وفي عام 1941 وضع العالمان بيدل وتاتوم نظرية : مورث واحد <-----> بروتين واحد . أي أن لكل مورث بروتين محدد خاص به .

وفي عام 1953 وصف العالمان " جيمس واطسن " و"فرانسيس كريك " تركيب المادة الوراثية المتمثلة في الحمض النووي دي ان أي (الدنا DNA) وقد نالا بذلك جائزة نوبل للعلوم عام 1962 . وسنتحدث بعد قليل بشيء من التفصيل عن تركيب الدنا DNA .
وسنكمل الآن استعراض التاريخ :

في عام 1956 تم التعرف على العدد الصحيح لكروموسومات (صبغيات) الانسان وأنها 46 وليست 48 كما كان يظن ، وذلك باكتشاف وسائل جديدة وميكروسكوبات أقوى للتعرف على هذه الكروموسومات .
عدد الكروموسومات في بعض الثدييات مقارنة بالانسان

46	: الانسان
38	: القطط
60	: الجاموس
60	: الماعز
60	: الماشية (الاغنام):
62	: القروود
64	: الخيول
78	: الكلاب
8	: ذبابة الفاكهة :

تطور علم الوراثة بشكل كبير ومتسارع منذ بداية السبعينات من القرن العشرين ، وذلك باستخدام تقنيات جديدة في الهندسة الوراثية وتسلسل الحامض النووي عام 1977 . وفي عام 1983 تم استحداث تقنية مضاعفة الحامض النووي باستخدام الخمائر المحددة (PCR). والاعلان عن البصمة الوراثية عام 1984 . وفي عام 1985 تم الاعلان عن التسلسل الوراثي لفيروس نقص المناعة المكتسب (الايدز) . واختراع أول جهاز للتعرف على تحديد تسلسل القواعد النتروجينية في الحامض النووي عام 1986.

وفي عام 1989 اعلنت جامعة هارفارد انتاج أول حيوان تجارب معدّل وراثيا ، كما تمّ أول اختبار وراثي لتحديد جنس الجنين قبل غرس اللقيحة في نفس العام . وفي عام 1990 تم بدء العمل الفعلي في مشروع " المجين البشري " (او الجينوم) وهو معرفة تسلسل القواعد النتروجينية في كامل الدنا DNA الموجودة في الانسان . وفي عام 1993 تم التعرف كاملا على جينوم بكتريا الهيموفيلاس انفلونزا (وهي غير فيروسات الانفلونزا) . وفي خلال فترة وجيزة تم التعرف على العديد من مكونات الفيروسات والبكتريا والنباتات والحيوانات ومعرفة كامل الجينوم الخاص بكل واحدة منها .

مشروع الجينوم البشري

ومصطلح جينوم Genome مكون من الأحرف الأولى الثلاثة من كلمة جين Gene أي مورثة والأحرف الثلاثة الأخيرة من كلمة كروموسوم Chromosome أي الصبغيات . ويعني هذا المصطلح (الجينوم) الحقيقية الوراثية للانسان .

الخلية الحيّة

ومن المعلوم لكل طالب جاوز الابتدائية أن الكائنات الحيّة بما فيها الانسان مكونة من الخلايا . وأن الخلية مكونة من سيتوبلازم (مادة هلامية) وبها العديد من المكونات مثل الميتوكوندريا (رئة الخلية) والريبوزومات (وهي مصانع للبروتين) واجسام جولجي التي تقوم بتنسيق وتهذيب البروتينات والليوسومات التي تحتوي على الانزيمات الهاضمة داخل الخلية ووسائل اخراج كاملة .

كما ان هناك النواة وهي تحتوي على ما يسمى الكروموسومات وهي كلمة يونانية مكونة من شقين كروم يعني لون أو صيغة وسوم يعني جسم ومعناها الجسيمات التي يمكن أن تأخذ لونا معينا . وتم ترجمتها بالصبغيات . وهذه الصبغيات مكونة من مادة الدنا DNA التي سينم شرحها بعد قليل . وهي المسؤولة عن انقسام الخلية وعن صناعة البروتين عبر مراحل معقدة أشد التعقيد . وهي التي تتحكم في جميع أنشطة الخلية . فهي مركز الحكم والتوجيه والانقسام والانشطار .

وهي مكونة اساسا من الحمض النووي الديوكسي ريبوزي (الدنا) وهما شريطان موجودان في داخل النواة وملتان على هيئة حلزونية وكل شريط مكون من آلاف الملايين من النيوكليوتيدات التي يتكون كل واحد منها من سكر خماسي ناقص الاوكسجين وتركيب فسفوري وقاعدة نتروجينية (أربع قواعد نتروجينية فقط) وترتبط كل قاعدة نتروجينية بنظيرتها في الشريط المقابل عبر روابط هيدروجينية ، لتكون ازواجا مرتبة كالتالي :
الأدنيين يرتبط دوما بالثايمين
والجوانين يرتبط ابا بالسايتوزين

وهي سلسلة طويلة جدا تصل الى ثلاثة بلايين قاعدة نتروجينية في كل شريط ، وقد تم معرفة تسلسل كامل هذا الشريط من القواعد النتروجينية في الانسان عام 2003 بدلا من عام 2015 وذلك بتعاون العديد من الدول المتقدمة في هذا المشروع الذي كلف أكثر من ثلاثة الاف مليون دولار . والغريب حقا أن تكلفة الخريطة الجينية (الجينوم) للبشر تكلفت هذا المبلغ الباهظ ، ولكن التقنيات تقدمت وانخفضت التكاليف بعد ذلك الى بضعة ملايين . ثم قامت الصين ببرمجة المشروع وأصبح في مقدور أي انسان معرفة خريطته الجينية بمبلغ ألف دولار . وتتوقع الصين أن تصدر

برنامجا يتمكن فيه الانسان بمعرفة خريطته الجينية بمبلغ مائة دولار فقط وذلك عام 2015 . و بطبيعة الحال الذي يمكن معرفته هو مجرد تسلسل القواعد النتروجينية التي يبلغ عددها ثلاثة بلايين في كل شريط

وبعد معرفة هذا الشريط الكامل انخفض عدد الجينات الانسانية من مائة ألف الى عشرين ألف جين فقط !! ولكن الامور لا تزال شديدة التعقيد التي يواجهها العلماء في هذا الميدان .

الأهداف المعلنة لمشروع الجينوم البشري⁽¹⁾

- 1- التعرف على الثلاثين ألف جين (ثبت أنها عشرين ألفا فقط) في دنا DNA الانسان .
 - 2- تحديد تسلسل الثلاثة بلايين صيغة كيميائية للكروموزومات (عدد القواعد النتروجينية وتسلسلها).
 - 3- تخزين تلك المعلومات في قاعدة بيانات (معلومات) .
 - 4- تطوير ذلك من خلال تحليل المعلومات .
 - 5- تحويل تلك التقنيات الى القطاع الخاص للاستفادة منها . (وهذه ستولد مشاكل قانونية وأخلاقية عديدة) .
 - 6- متابعة الاصدارات الاخلاقية والتنظيمية والاجتماعية للمشروع ويتوقع العلماء أن يحقق هذا المشروع الغايات التالية (2) :
- أ- التعرف على اسباب الامراض الوراثية .
- ب- التعرف على التركيب الوراثي لاي انسان من حيث خريطته الجينية . ومن حيث القابلية لحدوث امراض معينة .
- ت- العلاج الجيني للأمراض الوراثية .
- ث- انتاج مواد بيولوجية وهرمونات يحتاجها الانسان للنمو والعلاج .
- ج- استخدامات البصمة الوراثية على نطاق واسع في الطب الشرعي واثبات النسب والجرائم.

علم الوراثة الطبية وأقسامه (3) :

- وهو العلم الذي يختص بالتغيرات الوراثية البشرية واختلافاتها بين الأفراد في حالات الصحة والمرض في الجنس البشري ، وتنقسم إلى شعب متخصصة منها :
- **الوراثة الخلوية** : وتتعلق بدراسة وتحليل وتركيب الصبغيات (الكروموسومات) .
 - **الوراثة الجزيئية والكيمائية** : وتعني بدراسة تركيب ووظائف المورثات .
 - **الوراثة المناعية** : وتختص بدراسة وتشخيص وراثته الجهاز المناعي .
 - **الوراثة الوبائية** : وتبحث في وبائية الأمراض الوراثية .
 - **الوراثة السكانية** : وتختص بدراسة الوراثة في مختلف الأعراق البشرية والتجمعات السكانية .
 - **الوراثة السريرية** : وتعني بدراسة وتشخيص حالات الامراض الوراثية ورعاية المصابين بها .
 - **المجين البشري (Human Genome)**: يطلق لفظ المجين على المادة الوراثية الموجودة في جميع المورثات التي تحملها الكروموسومات في الخلية البشرية في الانسان .
- والمقصود بها الحقيبة الوراثية للانسان بمعرفة تسلسل القواعد النتروجينية التي تبلغ عددها ثلاثة بلايين في كل شريط .

(1) الجينوم البشري : كتاب الحياة : د.صالح عبد العزيز كريك ، مجلة الاعجاز العلمي قي القرآن والسنة ، العدد السابع بتصرف

(2) موسوعة أخلاقيات مهنة الطب : د. محمد علي البار ، د.حسان شمس باشا ، د. عدنان أحمد البار ج|3|8

(3) د.محسن بن علي الحازمي : الوراثة في حالة الصحة والمرض دار العلوم الرياض 2004 ص 20-23 (بتعديلات طفيفة)

أصبح المجين البشري موضع اهتمام العامة والخاصة لما يشتمل عليه من معطيات تتناول مختلف جوانب الحياة البشرية وتشعبت دراساته وتفرغت عنها علوم عديدة منها :

علم المجين المقارن (Comparative Genomic) :

يهدف علم المجين المقارن إلى دراسة المجين البشري ومقارنته بمجينات الكائنات الحية الأخرى . ولهذا الفرع من علوم الوراثة فوائد وتطبيقات عديدة :

فقد ساعد في اكتشاف كثير من المورثات المسببة للأمراض لدى الانسان ، وفي معرفة وظائف مورثات بشرية غير معروفة الوظيفة بدراسة شبيهاتها في الكائنات الحية ، وأفاد كثيرا في مجال علم الأجنة ، وعلم العقاقير ، وفي دراسة الأمراض البشرية إذ يمكن معرفة آثار وجود خلل معين في مورثة ما على الانسان بإحداث الخلل في المورثة المشابهة في فئران التجارب ومن ثم دراسة آثار هذا الخلل .

علم المجين الوظيفي (Functional Genomics) وعلوم الأحياء :

لا تزال معرفتنا ضئيلة حول كيفية عمل الخلية أو كيف تحول الخلية هذه التعليمات الوراثية الموجودة في الحمض النووي إلى طاقة وحركة ونبض وتنفس وغيرها من مظاهر الحياة ، أو كيف تتفاعل هذه البنية الوراثية مع المؤثرات البيئية (الغذاء ، التدخين ، واللياقة البدنية) ليحدث المرض .

علم المجين الجرثومي (Microbial Genomics) :

إن معرفة مجينات الجراثيم المسببة للأمراض المعدية يساعد على إيجاد وسائل وطرق وقائية وعلاجية أفضل ، وتمكن من فهم أعمق للآليات التي تتخذها هذه الجراثيم حتى تخترق جهاز المناعة لدى الانسان وهو ما يفتح المجال أمام إنتاج لقاحات وعقاقير مضادة أقدر على الوقاية والعلاج ، فمثلا أدى دراسة المجين لطفيل الملاريا الى تصنيع أدوية جديدة إضافة إلى لقاحات مضادة هي تحت الاختبار ، وكذلك تصنيع لقاحات أقدر على تحفيز جهاز المناعة وأكثر ثباتا وتحملا لظروف التخزين .

كما اتجهت الأبحاث في هذا المجال إلى معرفة الفروق بين الناس في بنيتهم الوراثية وتأثيره على القابلية للإصابة بالعدوى و كمثل على ذلك التباين الملحوظ في مقاومة مرض نقص المناعة المكتسب (الايدز) بين المصابين بفيروس المرض .

تباين المجين البشري (في المجتمعات المختلفة) (Genome Variation) :

يتطابق المجين بين أي اثنين من البشر بنسبة تصل إلى 99 % ، بينما توجد ملايين المواقع في المجين البشري يختلف فيها الحمض النووي بين الناس ، بسبب اختلاف مواقع القواعد النتروجينية ، وتشكل أساس التباين الوراثي البشري .

وقد أظهرت الدراسات أن للتباين في الأحماض النووية بين الناس علاقة بتباينهم في إصابتهم بالأمراض الشائعة والمعقدة كالسرطان وأمراض القلب والسكري والأمراض النفسية ، وكذلك بتباينهم في استجابتهم للأدوية ، وفي قابليتهم للتأثر بالعوامل البيئية الضارة كالجراثيم والسموم والإشعاع .

ويعزو العلماء هذه الاختلافات من شخص إلى آخر إلى الطفرات الوراثية التي تحدث بصفة تلقائية نتيجة للتعرض للعوامل البيئية أو نتيجة لما يحدث أثناء التكاثر الدي . إن أي أثناء انقسام الخلية ، وعند حدوث هذه الطفرات قبل عملية الانقسام الاختزالي للخلايا الجنسية (البويضة أو الحيوان المنوي) ، فإن هذه التغيرات الوراثية تمرر إلى الأجيال التالية والتي بدورها تتراكم وتورث إلى الأجيال التي تليها .

وهناك نوعان من التباين في المكونات الوراثية في المجين البشري هما :

1- البوليمورفيزم (تعدد الأشكال) (Polymorphism) : وهي عبارة عن عدة اختلافات في تسلسل الحمض النووي دي.إن.أي.

2- الطفرات الوراثية (Mutation) : وهي الاختلافات الوراثية النادرة (أقل من 1 %) وتؤدي عادة إلى ظهور اعتلال وراثي محدد ، وتحدث معظم الطفرات الوراثية في المناطق اللاجينية التي تمثل حوالي 98 % من المجين البشري ولا تستخدم لإنتاج البروتينات ، وقد حدد العلماء نحو 1,4 مليون موقع على دي.إن.أي تحوي على اختلافات أحادية النيوكليوتيدة وتعتبر مسؤولة عن 90 % من التباين المجيني عند البشر . وتوجد عدة تطبيقات لتباين المجين البشري من أهمها :

- إعداد الخرائط الوراثية .
- تحديد الأمراض الوراثية .
- تطبيقات في الطب الشرعي : كتحديد البصمة الوراثية وتحديد هوية الانسان الوراثية .

يتركب جسم الانسان من تريليونات الخلايا (10×1 أس 14) أي مائة تريليون خلية (1) . وقد ذكرنا أن الخلية تتكون من جدار خلوي ومادة هلامية تعرف بالبروتوبلازم الذي يحتوي على السيتوبلازم (أيضا مادة هلامية بروتينية) بها العديد من الأجسام الصغيرة مثل الميتوكوندريا (رئة الخلية) وهي الوحيدة في السيتوبلازم التي تحتوي على الدنا DNA وهي على شكل حلقي وتقول الابحاث أن أصلها بعض الفيروسات التي أدمجت في الخلية . وهي مسؤولة عن تنفس الخلية ، وإطلاق الطاقة . وتورث عبر الأم فقط . ولهذا تستخدم في الأبحاث المتعلقة بمعرفة النسب من جهة الأم كما أن بالخلية الريبوزومات (Ribosome's) وسوم Some معناها جسيم وريبو لها علاقة بالسكر الخماسي (الريبوز) ، وهو متعلق بالرنا RNA .. ووظيفتها حمل الشفرة الوراثية من النواة وصنع البروتين المطلوب ، فهي مصانع للبروتين .

وهناك أجسام جولجي ووظيفتها تنسيق وتهذيب البروتينات التي تصنع داخل الخلية ، كما أن هناك اللايسوسومات Lysosomes . وسوم كما عرفنا من قبل هي الجسيمات ولايسو Lyso أي المذيب وهي أجسام صغيرة جدا بها انزيمات هاضمة وتقوم بإذابة المواد المطلوب إذابتها وهضمها وإخراج ما لا حاجة للخلية به . والواقع أن كل خلية تشبه إنسانا كاملا ففيها جهازها العصبي والعقلي والتنفسي والإخراجي والهضمي والتكاثري الخاص بها . ودراستها عالم فسيح خارج عن ما نحتاجه الآن .

النواة :

تتكون النواة من الكروموسومات (Chromosomes) وهي الصغيات أو الأجسام الملونة ، وفيها المادة الوراثية الدنا DNA ومواد بروتينية . وهي التي تتحكم في أنشطة الخلية الحية وتوجهها ، كما أنها هي المسؤولة عن الانقسام الخلوي (الميتوزي) وبه تنشط الخلية الى خليتين متشابهتين تماما . وتتم آلاف الملايين من هذه الانقسامات يوميا لأن الله سبحانه وتعالى يخلق ويميت في كل دقيقة مئات الملايين من خلايا الجلد والجهاز الهضمي والدموي (خلايا الدم البيضاء بأنواعها وخلايا الدم الحمراء وخلايا المناعة وجميع أجهزة الجسم الأخرى ما عدا الخلايا العصبية التي لا تنقسم الا في حالات محدودة جدا) .

كما أن هناك انقساما آخر يحصل في الغدد التناسلية للذكر (الخصية) والانثى (المبيض) بحيث تحتوي البويضة على 23 كروموسوما وكذلك الحيوان المنوي وهو انقسام اختزالي (Meiosis) .. وبما أن جميع خلايا الجسم الأخرى تحتوي على 46 كروموسوما فإن هذه الخلايا الجنسية (الجاميطات Gametes) تحتوي على نصف هذا العدد . لان الجنين انما يتكون من التقاء الحيوان المنوي بالبويضة فيكتمل العدد مرة أخرى الى 46 كروموسوم . وتحتوي البويضة على 22 كروموسوما جسديا ، وكروموسوما واحدا متعلقا بالجنس ، وهو كروموسوم X بينما يحتوي الحيوان المنوي على 22 كروموسوما جسديا وكروموسوما واحدا متعلقا بالجنس وهو إما كروموسوم Y أو كروموسوم X : فإذا لُقح حيوان منوي يحمل شارة الذكورة Y البويضة كان الجنين باذن الله ذكرا وإذا لُقح حيوان منوي يحمل شارة الأنوثة (X) البويضة كان الجنين باذن الله أنثى . قال تعالى (وَأَنَّهُ خَلَقَ الذَّرَّ وَالْأُنثَى . مِنْ نُطْفَةٍ إِذَا تُمْنَى) [النجم /45،46] والنطفة التي تمنى هي ماء الرجل . كما قال تعالى (أَلَمْ يَكْ نُطْفَةً مِنْ مَنِيِّ يَمْنَى . ثُمَّ كَانَ عَلَقَةً فَخَلَقَ فَسَوَّى . فَجَعَلَ مِنْهُ الذَّرَّ وَالْأُنثَى . أَلَيْسَ ذَلِكَ بِقَادِرٍ عَلَىٰ أَنْ يُحْيِيَ الْمَوْتَى) [القيامة / 36-40] والنطفة من مني يمنى (وهي ماء الرجل) ، فجعل منه (أي المنى) : الزوجين الذكر والانثى .. وهو إعجاز علمي باهر لم يعلم الا في القرن العشرين .

ويبقى مع ذلك للمرأة دور في تحديد الذكورة والانوثة .. وهو عامل مساعد وقد شرحته تفصيلا في كتابي (خلق الانسان بين الطب والقرآن) فليرجع اليه من أراد التفصيل .

(1) التريليون هو مليون مليون اي 10 أس 12

عدها في كل خلية من خلايا الجسم الانساني (أكثر من مائة تريليون خلية) هو 46 كروموسوما على هيئة أزواج وهي 22 كروموسوما جسديا وكروموسوم جنسي واحد .

فالذكر لديه 22 زوجا جسديا + XY (زوج من الكروموسومات الجنسية)

والانثى لديها 22 زوجا جسديا + XX (زوج من الكروموسومات الجنسية)

اما الحيوان المنوي فلديه نصف العدد وهو 22 كروموسوما جسديا + كروموسوم Y او X

وأما البويضة فهي كما أسلفنا لديها 22 كروموسوما جسديا + كروموسوم X

فإذا تم التلقيح عاد العدد الزوجي للكروموسومات الجسدية وأما الجنسية فتكون XX في الانثى و XY في الذكر كما أسلفنا .

وكل كروموسوم من هذه الكروموسومات (الصبغيات) آية من الآيات الباهرات ويتكون كل كروموسوم من سلاسل حلزونية ملتفة حول نفسها على هيئة سلالم وهما سلسلتان متقابلتان وترتبط كل سلسلة بمثلتها عبر روابط هيدروجينية لنكون أزواجا مرتبة بين القواعد النتروجينية .

وهذه القواعد النتروجينية هي أربعة : الأدينين والثايمين والجوانين والسايٲوزين . ويرتبط الأدينين دوما بالثايمين كما يرتبط الجوانين أبدا بالسايٲوزين .

ويتصل كل واحد من هذه القواعد النتروجينية بسكر خماسي منزوع الاوكسجين (Deoxy Ribose) كما يتصل

بمجموعة فوسفورية وتسمى المجموعة المكونة من القاعدة النتروجينية والسكر الخماسي والفوسفات : نيو كليوتيد

(Neocleotide) . وهذه السلسلة متقابلة مع السلسلة الأخرى وتمتد الى مسافات طويلة جدا تصل ملايين

الكيلومترات لو مُدَّت جميعا . ولكنها تبقى ملتفة التفافا شديد التعقيد في حيز ضيق داخل النواة التي تقاس بالميكرون (واحد على مليون من المتر) .

ويبلغ عدد القواعد النتروجينية في كل شريط ثلاثة بلايين قاعدة بما تحويه وترتبط به (نيوكليوتايد) وبالتالي يبلغ العدد الاجمالي ستة بلايين قاعدة نتروجينية في الشريطين .

الجين (المورثة) :

يتكون الجين من سلسلة من هذه القواعد النتروجينية بتتابعها (السكر الخماسي والمركب الفوسفوري) التي تصنع بروتينا معينا وبعض هذه الجينات مكون من عدد محدود من القواعد النتروجينية ، وبعضها مكون من ملايين القواعد النتروجينية . فعلى سبيل المثال : يقع الجين المسؤول عن صنع الانسولين (الهام جدا لحرق السكر واذا نقص أو غاب حدث البول السكري) على الكروموسوم رقم 11 وهو مكون من 1430 زوج من القواعد النتروجينية . وقد تبين للعلماء أن البول السكري ناتج عن تفاعل بين الوراثة والبيئة . وفي البول السكري الذي يصيب البالغين (الكهلي) يتحكم في حدوثه جين موجود في الذراع القصير للكروموسوم رقم 14 بينما البول السكري الذي يصيب الاطفال يتحكم فيه جين موجود في الذراع القصير للكروموسوم رقم 6 . ولا شك أن العوامل البيئية لها دور أكبر من العامل الوراثي في إحداث السكر ولكن كلا العاملين هام .

وهناك جين ضخم يتحكم في بروتين العضلات (Dystrophin) وهو مكون من 2.400.000 زوج من القواعد النتروجينية ... وفي المتوسط فإن حجم الجين هو في حدود ثلاثين ألف زوج من القواعد النتروجينية .

والقواعد النتروجينية هي أشبه بالحروف التي تتكون منها اللغة . وكما أن اللغات تتكون من عدد محدود من الحروف ولكنها وسعت كل العلوم والآداب ، بل ووسعت كتاب الله سبحانه وتعالى .

ورغم أن الحروف الكيماوية (في القواعد النتروجينية) هي أربعة فقط فإنها تكوّن 64 طريقة (4 أس 3) وتتحكم في تكوين البروتينات التي بدورها مكونه من عشرين حمضا أمينا (Amino acids) وتعتبر كل ثلاثة أحرف كلمة (شفرة Codon) تتحكم في اختيار واحد من الاحماض الأمينية العشرين التي منها تبنى البروتينات . ولفهم هذه اللغة يمكن أن نمثل لها بلغة الكمبيوتر وهي صفر وواحد ومع ذلك يقوم هذا الجهاز بملايين العمليات المعقدة في أقل من ثانية بواسطة هذين الرقمين فقط (اي صفر وواحد) .

وهذه الاحرف الكيماوية قد وسعت كل المركبات المعقدة مثلما وسعت الحروف الأبجدية لغة الانسان على مدى تاريخه الطويل ، بل ووسعت كلمات الله المطلقة المبرأة من كل شائبة والتي لا عد لها ولا حصر . قال تعالى (قُلْ لَوْ كَانَ الْبَحْرُ مَدَادًا لِكَلِمَاتِ رَبِّي لَنَفَدَ الْبَحْرُ قَبْلَ أَنْ تَنفَدَ كَلِمَاتُ رَبِّي وَلَوْ جِئْنَا بِمِثْلِهِ مَدَدًا) [الكهف 109] .

وقال تعالى (وَلَوْ أَنَّمَا فِي الْأَرْضِ مِنْ شَجَرَةٍ أَقْلَامٌ وَالْبَحْرُ يَمُدُّهُ مِنْ بَعْدِهِ سَبْعَةُ أَبْحُرٍ مَا نَفِدَتْ كَلِمَاتُ اللَّهِ إِنَّ اللَّهَ عَزِيزٌ حَكِيمٌ) [لقمان 27] .

كيف يتم صنع البروتين

يقوم الجين المكون من الآف القواعد النتروجينية في (الدنا DNA) بصنع البروتين . وذلك بأن يكون كل ثلاثة أزواج من القواعد النتروجينية مشفرة (كودون) تنتقل عبر رسول (الرنا RNA) عبر جدار النواة الى الريبوزوم (محطة الرنا) في الخلية ... وعبر عمليات معقدة تصنع كل شفرة أحد الاحماض الأمينية المختارة وتستمر في وضع هذه الاحماض حتى تصل الى منطقة محده تقول لها قفي فتقف ، وذلك عند اكتمال تكوين البروتين المطلوب .

وتفصيل هذه العملية المعقدة كما يلي :

يقوم الدنا DNA (الحامض النووي ذو السكر الخماسي المنزوع الاوكسجين) في النواة بفتح ارتباط شريط الدنا في منطقة محددة فيصبح مثيلتها الا أن القاعدة النتروجينية الثايمين تستبدل بقاعدة نتروجينية أخرى تسمى اليوراسيل كما يتم استبدال السكر الخماسي المنزوع الاوكسجين بسكر خماسي كامل الاوكسجين ويعرف هذا الشريط الجديد بالرنا RNA (Ribo Nucleic Acid) الحامض النووي ذو السكر الخماسي (الريبورزي) الرسول لأن وظيفته نقل المعلومه الى الريبوزوم خارج النواة .

ويتم نقل هذه الرسالة من الرسول الى ناقل موجود في السيتوبلازم خارج النواة ويعرف باسم الحامض النووي الريبوزي الناقل tRNA ووظيفته أن يقوم بنقل الاحماض الامينية الموجودة في السيتوبلازم (هلام الخلية) بصورة مرتبة الى سطح الريبوزومات ، حسب الشفرة (الكودون) حيث تعتبر كل ثلاثة قواعد نتروجينية كلمة تختار بواسطتها الحامض الاميني المحدد ويتم ذلك التركيب على سطح الريبوزوم كلمة بعد كلمة . وكل كلمة تحدد حمضا أمينيا معينًا حتى يكتمل عدد الاحماض الامينية المطلوبة لتكوين البروتين المحدد .

ويجب أن يحافظ الجين على تسلسل القواعد النتروجينية لان أي تغير في هذا التسلسل يؤدي في كثير من الاحيان الى تغيير تسلسل الاحماض الامينية وبالتالي ايجاد خلل في تركيب هذا البروتين.

جين الاينميا المنجلية

وعلى سبيل المثال نجد ان الجين الذي يتحكم في تكوين بروتين هام يسمى بيتا جلوبيين (وهو البروتين المسؤول عن تكوين سلسلة الهيموجلوبين بيتا) قد يصاب بخلل بسيط في سلسلة القواعد النتروجينية المكونة له وعددها 1600 قاعدة نتروجينية والتي تقوم بترتيب 146 حمضا أمينيا مرتبة بطريقة معينة لا تحيد عنها .

وفي حالة الاينميا المنجلية (Sickle Cell anemia) نجد ان الحامض الاميني جلوتامين (Glutamic Acid) الموجود في الموقع رقم 6 في هذه السلسلة من الاحماض الامينية قد تغير واستبدل بالحامض الاميني فالين (Valine) وهذا الخلل اليسير ضمن مئات الاحماض الامينية الموضوعه تماما في مكانها الصحيح يؤدي الى خصائص جديدة للهيموجلوبين (يحمور الدم) بحيث أنه يصبح أكثر قابلية للتلّزّن (أي الالتصاق) Agglutination . ويصبح شكل كرة الدم الحمراء شبيها بالمنجل (Sickle) ولذا تسمى الاينميا المنجلية لكثرة وجود كرات الدم الحمراء التي تشبه المنجل بدلا من القرص شبه الدائري . وعندما تتحشر هذه الكرات الدموية المنجلية في الشعيرات الدقيقة تنحل ويؤدي انحلالها الى فقر دم (اينميا) وتتحشر في الاوعية الدقيقة مسببة جلطات متعددة وخاصة في العظام والطحال ولكنها أيضا قد تكون في الدماغ أو غيره من الاعضاء .

وهذا المرض منتشر في أماكن كثيرة من العالم . وفي السعودية يوجد في منطقة جيزان (جنوب المملكة العربية السعودية) ومصدره جين افريقي . كما أنه موجود في المنطقة الشرقية من المملكة (منطقة الاحساء) ومصدره جين من القارة الهندية . والجدير بالذكر أن الجين الافريقي أشد ضرا وفتكا من الجين الهندي . وكلاهما لا يورث الا إذا كان كلا من الابوين (الاب والام) حاملين لهذه الصبغة الوراثية . وفي هذه الحالة يصاب واحد من كل أربعة (وهي عملية حسابية فقط واحتمالية في كل حمل . وقد تصاب الذرية جميعها أو تنجو جميعها ... وهو أمر لا يستطيع أن يحدده الطب مسبقا) . ويؤدي زواج الاقارب الى انتشار مثل هذه الامراض الوراثية المتنتحية .

ويؤدي الفحص الجيني قبل الزواج لامراض الدم الوراثية الى معرفة الخاطبين لما سيقدمان عليه . وقد أصبح هذا الفحص الزاميا في جميع دول الخليج العربي ، وبعض البلدان الاخرى .
وقد استطاعت البحرين بقيامها بإجراء هذا الفحص على المواليد وفي المدارس ، أن تجعل الاهد يعرفون ابنائهم وبناتهم وهل هم حاملين لهذه الصفة الوراثية ، وبالتالي يتجنبون زواج من هم حاملين لهذه الصفة من مثيلاتهم الحاملات لهذه الصفة . وبالفعل حدث انخفاض جيد في هذه الامراض الوراثية .
واما في السعودية حيث يتم الفحص قبيل الزواج ، فإن غالبية الخاطبين يتمون الزواج رغم معرفتهم لما هم مصابين به . وقد اصدر مجمع الفقه الاسلامي التابع لرابطة العالم الاسلامي فتوى باجراء هذه الفحوصات دون الزام الخاطبين بعدم اتمام الزواج وعلى ضوء ذلك أيضا صدر الامر الملكي السامي بوجوب اجراء الفحص للراغبين في الزواج مع عدم الزامهم بعدم اتمامه ، إذا كانا كلاهما حاملين لهذه الصبغة الوراثية .

وتسبب الخلايا المنجلية الآتي :

- 1- فقر دم انحلاي لان خلايا الدم الحمراء تنكسر قبل نهاية عمرها الطبيعي (ومعدله مائة يوم)
- 2- جلطات متعدّدة في الاعضاء المختلفة والاطراف .
- 3- اصابات متعدّدة بالانتانات Infections وخاصة في الرئتين والعظام ... وهكذا يسبب خلل يسير في تسلسل القواعد النروجينية في الجين المتحكم في البروتين بيتا جلوبيين الى حدوث مرض خطير .

وقد قامت اليونان وقبرص منذ فترة مبكرة باجراء الفحص اثناء الحمل فإذا وجد الجنين مصابا يتم اجهاضه . وبهذه الطريقة تخلّصت اليونان وكثير من الدول المشابهة من امراض وراثية مشابهة ، وسيأتي شرح ذلك في الفصل القادم . وتعتبر ايران البلد الاسلامي الوحيد الذي اباح الاجهاض صراحة عندما يكتشف أن الجنين يحمل مرضا وراثيا مثل التلاسيميا (اينميا حوض البحر الابيض المتوسط) أو المنجلية أو ما شابهها من الامراض .

تركيب الجينات

يتكون الجين الواحد من شريط مزدوج من الحامض النووي دنا DNA وهو موجود في جزء من الكروموسوم . وهذا الجزء يقسم الى عدة مناطق قصيرة تعرف بالاكسونات Exons المفصولة عن بعضها البعض بمناطق أوسع تعرف باسم الانترون Introns . كما يحتوي هذا الجين على مناطق تنظيمية تحدّد متى وأين يتم انتاج البروتين المطلوب . وعندما تبدأ هذه الشفرة الجينية في تكوين البروتين تقوم اولا بقص المناطق المعروفة باسم اكسون ولصقها ببعض ، ثم تقوم بصنع شريط مماثل لها ولكنه يستبدل الثايمين باليوراسيل والسكر الخماسي المنزوع الاوكسجين بسكر خماسي (ريبوزي) كامل الاوكسجين . وهو ما قد شرحناه في تكوين الرنا RNA الرسول ، والذي يخرج من النواة ليؤدي هذه المعلومة الى الرنا RNA الناقل والذي بدوره يختار الاحماض الامينية المطلوبة ويرصها بشكل متتالي في جسم يدعى الريبوزم خارج النواة في السليتبلازم .

عدد الجينات

إن علم الجينات يتطور بصورة مذهلة ... وكان العلماء في هذا المجال يظنون الى السبعينات من القرن العشرين أن عدد الجينات في الانسان كبيرة جدا قد يبلغ المليون ... ثم تبين لهم أن العدد أقل بكثير من ذلك وفي الثمانينات من القرن العشرين كانوا يتصورون ان عدد الجينات هو في حدود مائة الف .
ولكن عندما تطورت التقنيات بشكل كبير منذ الثمانينات والتسعينات من القرن العشرين وتم اكتشاف كامل الجينوم البشري انخفض الرقم الى اكثر قليلا من عشرين الف جين . وذلك بعد معرفة قص الاوكسونات Exons وانها هي التي تحمل شفرة تكوين البروتين . وبالتالي تترك المناطق المعروفة بالانترون Introns وهي تشكل الجزء الاكبر من قطعة الدنا التي ستكون الجين . واحترار العلماء حيرة شديدة في هذه الانترونات التي تشكل ما يزيد عن 98 بالمئة من الدنا DNA واعتبرها بعضهم سقط المتاع (Junk) ولا وظيفة لها . واستمر هذا الوهم الى السنوات الاولى من القرن الواحد والعشرين .

وهو أمر يرفضه كل ذي عقل سليم حيث لا يمكن ان يكون 98 بالمئة من المادة الوراثية قد خلقت عبثا . ثم تبين منذ عام 2010 أن الامر شديد التعقيد وان هذه الانترونات التي كان يقال عنها سقط المتاع (Junk) لها أهمية بالغة شديدة التعقيد . وان لها تأثيرا هاما جدا في تكوين الجينات . وظهرت عدة ابحاث وكتب تتحدث عن هذه المساحات الواسعة من الانترونات والتي تقوم بدورها بصنع ما يسمى الرابط مع الرنا Link RNA ودورها في التأثير على الرنا الرسولي

Messenger RNA وبالتالي تكوين البروتين . وهو أمر شديد التعقيد ويدل على ان الانترونات Introns التي كان يظن ان لا علاقة لها بتكوين البروتين لها علاقة بذلك . وبالتالي فإن عدد الجينات مرشح مرة اخرى للارتفاع . والغريب حقا ان عدد الجينات وكثرتها لا يدل على التطور في سلم الموجودات . فقد اكتشف العلماء في هذا المجال ان جينات الارز هي اكثر من ستة واربعين الف جين بينما هي في الانسان (ارقى الكائنات الحية على الارض) هي اكثر قليلا من عشرين الف جين ، بينما نجد ان جينات الذبابة والديدان المستديرة والفأر هي أكثر قليلا من ثلاثة عشر الف جين . والشئ ذاته يقال عن الكروموسومات فالماعز والاعنام والجواميس والابقار لديها 60 كروموسوما ، والقروود 62 كروموسوما ، والخيول 64 كروموسوما ، والكلاب 78 كروموسوما، بينما الانسان لديه 46 كروموسوما فقط . فلا عدد الجينات ولا عدد الكروموسومات يدل على سلم التطور في هذه الكائنات الحية الموجودة على الارض . والخلاصة في هذا الميدان ان علم الانسان رغم اتساعه وتسارع اكتشافاته الا أنه ضئيل (وما أوتيتم من العلم الا قليلا) . والدليل واضح ففي خلال الثلاثين سنة الماضية انقلب علم الوراثة الجينات رأسا على عقب وتسارع تغيير المعلومات بدرجة مخيفة وخاصة بعد ان تمكن العلماء من معرفة الجينوم البشري (أي تسلسل الدنا في انسان كامل) وذلك منذ عام 2001.

وتأكد العلماء بان معرفة الجينوم البشري أي تسلسل الدنا والقواعد النروجينية في انسان ما بذاتها لا تعطي معلومات وافية عن تركيبه الجيني وامراضه الوراثية أو الاستعداد للاصابة بها . ولا بد من معلومات اضافية عن بقية المكونات حتى يتم بالمستقبل التعرف على هذه الاستعدادات الوراثية الكافية في هذا الجينوم وقد تم التعرف على جينوم مئات الافراد منذ عام 2003 الى اليوم . والجدير بالذكر ان كلفة مشروع الجينوم البشري كانت ثلاثة آلاف مليون دولار . ثم دخلت مجموعة كبيرة من الشركات بتقنيات حديثة جدا أدت الى خفض التكلفة والى خفض الوقت لمعرفة جينوم أي شخص . ففي المشروع الرئيسي الدولي أخذت الدراسات أكثر من عشر سنوات كاملة لفك تلك الشفرة . وقد قامت شركة Prize Foundation في اكتوبر 2006 بفك كامل الدنا (الجينوم) لمائة شخص خلال عشرة ايام ونسبة خطأ في ترقيم القواعد النروجينية واحد من كل مليون قاعدة وبمبلغ ألف دولار لكل جينوم . وفي فبراير 2009 قامت شركة Complete Genomics بفك وتحليل الجينوم البشري بنسبة 99,999 بالمائة) وهو يفوق الرقم السابق 98 بالمئة)

ومع هذا فان عدد القواعد النروجينية المعرضة للخطأ هي ما بين ثمانين ألف ومائة ألف قاعدة (العدد الكلي هو ستة بلايين قاعدة) . وقامت هذه الشركة بفك شفرة جينوم ألف انسان خلال فترة ستة اشهر يونيه 2009 الى اخر السنة ، وتعترم بحلول عام 2013 ان تفك شفرة مليون انسان .

وقالت شركة NABsys في يونيه 2009 بانها ستفك كامل جينوم الانسان بمبلغ مائة دولار فقط وخلال 15 دقيقة ... وهي شركة صينية رائدة ولا تزال كثير من الشركات الغربية تطلب مبالغ عشرات الالاف من الدولارات لفك كامل الجينوم وان كان بعضها سيصل فعلا لخفض التكلفة الى الف دولار او اقل خلال سنتين او ثلاث (أي خلال 2013 او 2014) ومن ذلك شركة جلوبال ريسرش Global Research وقد اعلن رئيس شركة Halcyon Molecular عام 2009 انه سيوفر كامل الجينوم البشري بسعر مائة دولار في المستقبل القريب .

وقد ذكرت أمثلة متعددة وهناك الكثير غيرها من التنافس بين الشركات في هذا المجال ومعرفة الجينوم البشري بمبالغ لا تتعدى مائة دولار للشخص الواحد وفي خلال عشر الى خمسة عشر دقيقة .

وهو امر مذهل بكل المقاييس . ففي خلال عقد واحد من الزمان أمكن خفض التكلفة من ثلاثة بلايين دولار الى مائة دولار فقط وامكن اختصار الزمن من عشر سنوات الى عشر او خمسة عشر دقيقة فقط . ولهذا فان المعلومات في عالم الجينات تتعرض لانقلاب كامل في تفاصيلها ويحتاج من يهتمون بهذا الميدان الى متابعة مستمرة لما يحدث فيه من تغييرات وتبديلات ليس كل بضع سنوات ، بل كل بضعة اشهر واحيانا كل بضعة ايام .

وسبحان من علم الانسان مالم يعلم وجعله يدرك تماما ان علمه على سعته قاصر ومحدود بدليل ان ما كنا نعلمه قبل بضع سنوات بتغيير اليوم وما نعلمه اليوم سيتغير بعد بضع سنوات (وفوق كل ذي علم عليم) وليتواضع الانسان ويعرف معرفة يقينية ، صدق قوله تعالى (وما أوتيتم من العلم الا قليلا) .

الفصل الثاني

الكشف الجنيني قبل وأثناء الحمل :

قبل أن نلج في موضوع الكشف الجنيني قبل واثناء الحمل لا بد من كلمة مختصرة عن الامراض التي يمكن أن تصيب الأجنة ثم ندلف بعد ذلك الى كيفية الكشف عنها قبل واثناء الحمل ، ثم نختم بالكشف عنها بعد الولادة مباشرة .

أسباب التشوهات والأمراض الخلقية في الجنين :

يعتبر الخلل في الصبغيات (الكروموسومات) أهم سبب للاسقاط التلقائي كما يعتبر أهم سبب للتشوهات الخلقية التي يولد بها الجنين .

ويذكر مرجع مرك الطبي(1) أن ما بين 30 و 40 بالمئة من كل حمل يجهض في فترة مبكرة من الحمل ، ويعتبر الاجهاض التلقائي عملية طبيعية يقوم بها الرحم لطرد جنين لا يمكن ان تكتمل له عناصر الحياة إذ وجد أن نسبة كبيرة من هذه الأجنة المجهضة تلقائيا مشوهة تشويها شديدا ، وبها إصابات بالغة في الصبغيات (الكروموسومات) وتتراوح نسبة اصابة الكروموسومات ما بين 70 الى 90 بالمئة من الأجنة المجهضة تلقائيا(2) . لذا فإن الاجهاض التلقائي يعتبر رحمة من الله لهذا الجنين المشوه تشويها شديدا ورحمة بوالديه . وقد تحدث التشوهات والخلل الكروموسومي في مرحلة النطفة أو في مرحلة تالية لها .

الخلل في مرحلة النطفة (الجاميطات) :

قد تحدث أحيانا تشوهات ناتجة عن خلل في الصبغيات أثناء فترة الانقسام الاختزالي (Meiosis) أثناء تكوّن البويضة أو الحيوان المنوي ويؤدي ذلك الى الآتي :

خلل في عدد الصبغيات (الكروموسومات) في الحيوان المنوي أو البويضة . وبدلا من وجود ثلاثة وعشرين كروموسوما يكون هناك 24 او 22 كروموسوما فإذا قام حيوان منوي به 24 كروموسوما بتلقيح بويضة سليمة بها 23 كروموسوما يكون الناتج 47 كروموسوما . وقد تكون البويضة هي التي بها الكروموسوم الزائد ، ويؤدي ذلك الى تثليث في أحد الصبغيات (الكروموسومات) الجسدية أو الجنسية .

تحتوي اللقيحة السويّة (الزيجوت) على 23 زوجا من الكروموسومات وكذلك كل خلية موجودة في جسد الانسان (مائة تريليون خلية) . ولكن في هذه الحالة الشاذة يكون بها 3 كروموسومات في أحد الأزواج (وهي مرقمة من واحد الى 22 بالإضافة الى الأزواج الجنسية (X , Y) .

فعلى سبيل المثال هناك تثليث للصبغي 21 (Trisomy 21) وهو المعروف بمتلازمة داون (Down Syndrome) أو (المنغولية Mongolism) لأن وجه الطفل المولود يشبه طفلا من منغوليا .

ويكون هذا الطفل مصابا بتخلف عقلي ، وتكون العيون ضيقة والجفون مائلة الى أعلى ويبرز اللسان من الفم ، ويكون خط التعضّن على راحة اليد شبيها بذلك الموجود لدى القرود (Simian Crease) . بالإضافة الى ذلك توجد في كثير من الاحيان عيوب خلقية في القلب أو عتامة في عدسة العين الى غير ذلك من العيوب الخلقية .

ويعيش غالبية هؤلاء الاطفال حياة طبيعية (بعد اصلاح العيوب الخلقية في القلب أو غيره إذا وجدت) ويكونون لطيفين ومحبين للموسيقى ويمكن تعليمهم بطرق خاصة ، وقد وصل بعضهم الى المرحلة الجامعية وهو أمر نادر الحدوث جدا .

ويزداد حدوث هذه الحالة كلما تقدم عمر المرأة ففي سن الخامسة والعشرين أو مادونها تحدث هذه الحالة مرة واحدة بين ألفي ولادة ولكنها تزداد في سن الاربعين وما فوقها الى ولادة من بين كل اربعين ولادة .

(1) كتاب مرك الطبي العملي الطبعة 13 ص 949 (Mark Manuel)

(2) مجلة " ميديسن دايجست " (Medicine Digest) عدد يناير 1981 ص 47 وقد ذكرت أن 78 بالمئة من حالات الاجهاض المبكر هو بسبب خلل شديد في الكروموسات .

وأذا حدث تثليث في الكروموسوم رقم 18 أو رقم 13 فإن المولود يكون مشوها تشويها شديدا ويموت هؤلاء الأطفال في خلال اشهر من العام الأول من أعمارهم . ولهذا لا يرى الأطباء المختصون في هذا الفرع من الطب أي فائدة في محاولة انقاذهم وادخالهم الى أقسام الرعاية الفائقة (Neonatal Intensive) واستخدام اجهزة الانعاش الى غير ذلك من الوسائل.

وهذا التثليث الكروموسومي (18 أو 13) يزداد أيضا مع تقدّم سن المرأة وقد يزداد الكروموسوم Y فيكون المولود حاملا (XYY) أي كروموسومين من Y بدلا من واحد . وقد وجد أن هؤلاء أكثر عنفا من غيرهم كما وجد بعض الباحثين أن بعض عتاة المجرمين يحملون زيادة في الكروموسوم Y (صبغ الذكورة) . أما زيادة الكروموسوم X (XXX) فيسبب تخلفا وبلاده . وإذا زاد بالنسبة للرجل (XXY) فإنه يصبح بارد الهمة عقيما وعنينا وتعرف هذه الحالة بمتلازمة كلينفلتر . وقد يحدث خلل في تركيب الكروموسومات دون أن يحدث أي نقص في العدد ويرجع ذلك الى ما يسمى عملية الانتقال (Translocation) للمادة الصبغية في أحد الكروموسومات أو الحذف (Deletion) لجزء من مادة الصبغية (الكروموسوم) . وكل ذلك يؤدي الى امراض خطيرة . وقد يكون الكروموسوم حلقي الشكل (Ring Form) بدلا من كونه طويلا ، أو يحدث فيه انقلاب (Inversion) وذلك بانقلاب جزء من الكروموسوم الى آخر . كما قد يحدث نقص في عدد الكروموسومات بدلا من الزيادة . وذلك بأن يتحد حيوان منوي يحمل 22 كروموسوما فقط ببويضة تحمل 23 كروموسوما أو العكس . وقد يكون النقص في الكروموسومات الجسدية ويؤدي ذلك في الغالب الى وفاة الجنين ، ويتم اسقاطه تلقائيا .. أو في أحد الكروموسومات الجنسية ويؤدي ذلك الى خلل في تركيب جسم هذا الشخص مثل حالات ترنر Turner التي بها كروموسوم X واحد فقط فتكون أنثى ولكن فيها عيوب خلقية جسدية وكما تكون عقيما . وتمثل حالة ترنر حالة من كل 18 حالة من حالات السقط التلقائي وحالة واحدة من كل عشرة آلاف ولادة ، واما حالات نقص الكروموسومات الجسدية (Autosomal Monosomy) فتؤدي الى وفاة الجنين واسقاطه مبكرا اسقاطا تلقائيا . ومن النادر جدا أن يولد جنين به نقص في أحد الكروموسومات الجسدية . وهناك تشوهات أخرى عديدة لا حاجة للدخول فيها .

التشوهات الخلقية في فترة تكوّن التوتة والكرة الجرثومية (البلاستولا) وذلك قبل أن تنغرز في الرحم:
تبقى النطفة الامشاج (اللقيحة = الزيجوت) ستة أيام تقريبا قبل أن تنغرز في الرحم وتعلق بجداره . وفي هذه الفترة تنقسم وتتحوّل الى مجموعة من الخلايا تشبه ثمرة التوت (التوتة = Morula) ثم تتجوف وتصبح مثل الكرة وتدعى الكرة الجرثومية أو الأريمة (Blastula) .
وإذا تعرضت الكرة الجرثومية لكمية من الأشعة أو المواد الكيماوية أو العقاقير فإنها تسبب تشوها في الجنين ، تختلف شدته بناء على كمية الأشعة ومقدار المواد الكيماوية او العقاقير ، او حتى الميكروبات والجراثيم الممرضة ، وتسمى هذه المواد العوامل المسخية (Teratogenic Factors) وتؤدي في الغالب الى موت الجنين مبكرا واحداث السقط المبكر التلقائي .

التشوهات في فترة تكوّن الاعضاء وهي الفترة الحرجة (من نهاية الاسبوع الثاني الى نهاية الاسبوع الثامن)
إذا حدثت التشوهات في هذه الفترة الحرجة بسبب الأشعة والعقاقير أو السموم أو الجراثيم فإن الاصابات تكون خطيرة ومتعددة وقد تؤدي الى الاجهاض او الى ولادة طفل بالعديد من التشوهات الخطيرة التي قد لا يعيش بها المولود . وبصورة عامة فإن الخلل في الكروموسومات يسبب ما بين 70 و 90 بالمئة من حالات الاجهاض التلقائي المبكر ، بينما لا يشكل هذا الخلل في المواليد سوى نصف الى واحد بلمئة من حالات المواليد ، لان الغالبية الساحقة التي بها خلل في الكروموسومات يكون قد تمّ اسقاطها في فترة مبكرة .

التشوهات الخلقية في لمواليد:

وتبلغ نسبة التشوهات الخلقية (لأسباب وراثية أو غير وراثية مع وجود خلل في الكروموسومات) 3 بالمئة من نسبة المواليد . وإذا تم تحليل هذه الاسباب فإن غالبيتها (50-70 بالمئة) تعتبر ناتجة عن اسباب متعددة وراثية وبيئية مجهولة بينما تشكل الاسباب الكروموسومية منها ما بين 20 و30 بالمئة .

واما الاسباب الوراثية المنتقلة عبر موروثه (جين) واحد فقط فلا تشكل سوى 5 الى 10 بالمئة من مجموع التشوهات الخلقية . وهذه تنقسم الى : 1- صفة وراثية متنحية
2- صفة وراثية سائدة
3- صفة وراثية عبر كروموسوم الجنس

وبالتالي فإن الخلل في الكروموسومات (الصبغيات) يشكل ما لا يقل عن 50 بالمئة من حالات الاجهاض التلقائي ، ومعظم حالات المعوقين اعاقات شديدة وحوالي ربع حالات الوفاة التي تحدث عند الولادة او خلال شهر من الولادة (Perinatal Mortality)

وقد ذكرنا أمثلة عديدة من الخلل الكروموسومي ولكن بقي علينا أن نذكر خلا في الكروموسوم X يدعى الكروموسوم X الهشّ (Fragile X Syndrome) وهو يصيب الذكور (لان الانثى تحمل اثنين من كروموسومات X أحدهما في الغالب سليم فلا يظهر عليها المرض) .

وأهمية هذا المرض أنه يسبب تخلفا عقليا وفي أغلب الحالات يكون المصاب عنيبا وعقيما بارد الهمة فاتر العزم ، مترهل الأرداف والعجز وله أذواء بارزة . وهذا المرض مسؤول عن عشرة بالمئة من حالات التخلف العقلي الراجعة الى اسباب كروموسومية أو وراثية . ولا يسبب هذا المرض تغييرا كبيرا في السحنات مثل الامراض الكروموسومية والوراثية الاخرى .

خلل الكروموسومات التركيبي (Structural Chromosomal Defects)

هناك عدة انواع من الخلل الكروموسومي التركيبي وجميعها تنتج بسبب كسر أو حذف لجزء بسيط من الكروموسوم . ويرجع السبب في ذلك الى الاشعة والفيروسات والعقاقير والسموم (وكلها اسباب بيئية) أو الى خلل في المورثات(1).

تعدد الصيغة الصبغية (Polyploidy)

تحتوي الخلية العادية على 46 كروموسوما (صبغيا) ولكن يحدث في بعض الأحيان عندما تنقسم البويضة انقسامًا اختزاليا لتحتوي على 23 كروموسوما أن يبقى الجسم القطبي (Polar Body) ملتصقا بها فإذا شاء الله وتلقحت هذه البويضة المرتبطة بالجسم القطبي تكون النتيجة :

23 كروموسوما من البويضة + 23 كروموسوما من الجسم القطبي + 23 كروموسوما من الحيوان المنوي = 69 كروموسوما .

ونادرا جدا يتم تلقيح البويضة بحيوانين منويين في آن واحد . فتكون النتيجة ايضا 69 كروموسوما . وهذه الأجنة تموت مبكرا وتجهض تلقائيا .

وعندما تتكون اللقيحة (الزيجوت) يكون بها 46 كروموسوما . ولكنها عندما تنقسم لا يحدث بها انشطار (انشقاق) (Cleavage) فتحتوي الخلية الجديدة على 92 كروموسوما وهذه الأجنة تسقط أيضا تلقائيا في فترة مبكرة من الحمل .

التشوهات الخلقية الناتجة عن الامراض الوراثية السائدة والمتنحية وعبر الكروموسوم X

ذكرنا في الفصل الاول (الوراثة ومفهومها) أن الصفات الوراثية يمكن ان تنتقل الى الابناء على النحو التالي:
صفة سائدة : وفي هذه الحالة يكفي أن تكون هذه الصفة موجودة في أحد الأبوين لتنتقل الى نصف الذرية (وهو احتمال في كل حمل 2/1) وبما ان الصفة الوراثية موجودة عادة في كروموسوم معين (في طرفه العلوي او السفلي) والكروموسومات موجودة على هيئة ازواج فإن الصفة تكون موجودة في كلا الكروموسومين ، وقد تكون احدهما معيبة والثانية سليمة . وعند انتقالها من احد الأبوين ، يكون الاحتمال أن يصاب واحد من كل اثنين في كل حمل . وهذا مع افتراض ان الوالد الآخر (ذكراً كان أم انثى) هو سليم ،
ومما يزيد الأمر تعقيدا أنه قد يكون الاب والام كلاهما سليمين ولكن تحدث طفرة وراثية في تكوين النطفة الذكرية او الانثوية أو حتى بعد تكوين اللقيحة (الزيجوت) .
وهذا المرض او الصفة الوراثية (المعطوبة) تنتقل الى الذرية بصورة متساوية بين الذكور والاناث .

(1) د. محمد علي البار : الجنين المشوه والامراض الوراثية ، دار القلم دمشق ودار المنارة جدة 1991ص 201 وفيه العديد من المراجع الطبية الاجنبية في هذا الصدد .

والأمثلة على الأمراض الوراثية المنتقلة بصفة سائدة عديدة جدا نذكر منها كأتمله مرض الودانه (Achondroplasia) وفيه قصر شديد في الاطراف العلوية والسفلية ، ولذا يكون المصاب قصيرا وله أيدي قصيرة ، رغم أن بقية جسمه سليم تماما ويتمتع هؤلاء بزكاء عادي جدا .

وهناك حالة العنث (Polydactyly) اي زيادة عدد الاصابع في يد او قدم وقد تكون في القدمين او اليدين . وهناك مرض هنتنجتون (Huntington Disease) وهو يحدث أول الأمر نتيجة طفرة في جينات الجهاز العصبي ، ثم ينتقل وراثيا كصفة سائدة . ويتمثل هذا المرض في نوع من الشلل الرقاص واصابة عقلية تزداد باضطراد منذ بداية ظهورها في العقد الرابع من الحياة وتقضي على المريض خلال عشرة أعوام من بداية الأعراض . وليس لهذا المرض اي علاج حتى الآن . ويعد الشخص المصاب بهذه المورثة سليما منذ ولادته حتى ظهور بعض الاعراض في سن الخامسة والثلاثين او ما حولها ، ومن النادر أن تبدأ الاعراض في العشرينات او تتأخر الأعراض أحيانا الى سن الستين . وكلما تأخر ظهور المرض تكون شدة المرض أخف ، وكلما ظهر المرض في سن الشباب تكون الأعراض أكثر خطورة .

والمشكلة أن لا احد يعرف متى ستظهر الأعراض . وإذا بدأت الأعراض في الظهور فلا بد من فحص أفراد الاسرة الباقين . لمعرفة من منهم سيصاب بالمرض في مستقبل الأيام ؟ ولكن ما فائدة هذا الفحص إذا لم يكن له أي علاج متوفر حتى الآن . وقد ادى اجراء الفحص لأقارب المرضى الى حالات نفسية شديدة والى انتحار عند اكتشاف انهم يحملون المرض ، ولكن لا أحد يعلم متى سيظهر هذا المرض ؟ أفي العشرين ؟ أم الثلاثين ؟ أم الاربعين ؟ أم الخمسين ؟ أم الستين ؟

انها مأساة ويفضل كثير من الاقارب هؤلاء المرضى عدم الكشف عن مرض سيجعلهم يعيشون حياة الرعب والتوجس وانتظار المرض . وربما كانت الفائدة الوحيدة لهؤلاء هو تجنب الانجاب أو اجراء الفحوصات المخبرية قبل الحمل أو اثناء الحمل واجهاض الجنين إذا كان مصابا . ولكن المعضلة الأخلاقية كيف تقتل جنينا قد يعيش أربعين أو خمسين أو ستين سنة دون أن يظهر عليه هذا المرض . وقد يفيد الانسانية بعلمه او باكتشافاته أو بأي عمل آخر يعمل به! فهذه معضلة أخلاقية سنناقشها بشيء من التفصيل بعد ان نستكمل هذا الموضوع .

إن عدد الأمراض الوراثية التي تنتقل عبر صفة سائدة هي أضعاف أضعاف التي تنتقل عبر صفة متنحية أو عبر كروموسوم X .

وتبلغ الأمراض الوراثية السائدة 4458 وذلك في عام 1994 ثم ازداد العدد اضعافا واشهرها الودانه والعنث ومرض هنتنجتون وفرط الكوليسترول في الدم رقم 2 ، وداء السليبات المعوية (Polyposis Coli) وهو مرض يتحول الى السرطان ، ومرض التورومات الليفية العصبية (Neuro Fibromatosis) وهو مرض خطير ومرض التصلب الدرني (الورم الغدي الدهني) (Tuberosus Sclerosis /Adenoma Sebacia) وتبدأ هذه الاعراض في سن الطفولة وبحلول سن السادسة تظهر حالات صرع متكررة وتخلف عقلي ووجحات على الوجه ووجود عقد في عمق الدماغ بأكمله والنخاع الشوكي مع وجود اورام في الكلى والغدة الدرقية والصدر... الخ . ومن النادر ان يعيش الطفل الى ما بعد الخامسة عشرة ، وإن كانت هناك حالات فردية عاشت الى سن الاربعين وللأسف لا علاج لهذا المرض حتى الآن .

وهناك متلازمة مارفان (Marfan Syndrome) وهو أقل خطورة مما سبق وهو مرض في العظام ، واطخر ما فيه اصابة الشريان الابهر (الأورطي) ومع ذلك يمكن اصلاحه جراحيا .

وهناك أمراض في العضلات مثل توتر العضلات (Dystrophia myotonica) وحتل عضلات الوجه والكتف والعضد

(Fascioscapular humoral muscular dystrophy) ومرض الكلى ذات الاكياس المتعددة والذي يصيب البالغين وينتهي بالفشل الكلوي ويحتاج في علاجه الى زرع الكلى واذا لم تتوفر، يتم العلاج بالغسيل الكلوي (الدموي او البريتوني).. المشكلة الحقيقية أن هذه الأمراض الوراثية السائدة ليس لها علاج ، وقد توجد علاجات جراحية تخفف من بعض المضاعفات . ولهذا فإن اكتشافها قبل الحمل أو الفترة المبكرة من الحمل هام وذلك لمنع ذلك الحمل او لاسقاطه في الحالات الشديدة الخطورة .

الأمراض الوراثية المتنحية Autosomal Recessive Diseases

المرض الوراثي المتنحي هو مرض ينتقل من كلا الوالدين حيث يحمل كلا منها الصفة الوراثية ، ولكنه ليس مصابا بالمرض فإذا تزوج رجل يحمل صفة وراثية معينة مثل جين الثالاسيميا أو الانيميا المنجلية بامرأة تحمل نفس هذه الصفة الوراثية فإن واحدا من كل أربعة سيكون معرضا للاصابة بهذا المرض لانه سيأخذ الصفة من كلا الوالدين .

وكما سبق ان شرحنا عند الحديث عن مرض المنجلية ، فإن هذه النسبة هي نسبة احتمالية في كل حمل أي واحد الى أربعة وبالتالي قد تنجو جميع الذرية أو يصاب بعضها أو يصاب جميعها لان الاحتمال وارد في كل حمل .
 وبما أن الصفة الوراثية تكون موجودة على كروموسوم معين في موقع معين فإن ما يماثله في نفس الموقع يسمى الحليل (allele) وإذا كان موقع الحليل سليماً فإن المرض لا يظهر . ويسمى حامل هذه الصفة حاملاً فإذا تزوج رجل يحمل هذه الصفة بامرأة تحمل هذه الصفة فإن ربع الذرية يتعرضون لاصابة كاملة بالمرض حيث أنهم يأخذون الصفة من كلا الاب والام ويسجل العلماء الامراض الوراثية... ففي عام 1975 ذكر ميكوسك ان هناك 1218 مرضاً وراثياً بصفة سائدة و 947 مرضاً وراثياً بصفة متنحية و 171 عبر الكروموسوم X ثم وصل العدد الاجمالي الى 6678 مرضاً وراثياً منها 4458 مرضاً ينتقل بصورة مرض وراثي سائد و 1750 مرضاً وراثياً متنحياً و 412 مرضاً وراثياً عبر الكروموسوم X حيث تحمل المرأة الصفة الوراثية ويصاب بها نصف ابناءها الذكور وتم اكتشاف 59 مرضاً وراثياً عبر الميتو كوندريا (خارج النواة) و 19 مرضاً وراثياً عبر الكروموسوم Y وقد تضاعف عدد هذه الامراض الوراثية مرات عدة بحلول نهاية عام 2012 وتجاوز خمسة عشر ألف مرض وراثي . واشهر هذه الامراض الوراثية المتنحية هي الانيميا المنجلية والثلاسيميا وبيلة الفنايل كيتون ومرض التليف الكيسي (Cystic Fibrosis) ومرض تي ساك الذي يصيب اليهود الاشكناز عادة ويقضي على المولود في سنوات عمره الاولى ، ومرض ويلسون ومرض هبل لنداو ومئات الامراض غيرها .

أمراض الدم الوراثية

يتركب الدم من بلايين خلايا الدم الحمراء التي نزعنا منها النواة ، ومن خلايا الدم البيضاء ومن الصفائح الدموية ومن البلازما وهو سائل بروتيني يحتوي العديد العديد من المواد والاملاح والهرمونات والغذاء (سكر جلوكوز وأحماض أمينية وأحماض دهنية... الخ) وتنقل كرة الدم الحمراء في الثانية الواحدة ما بين 250 مليون الى 300 مليون جزئي من الاوكسجين من الرئتين الى كافة خلايا الجسم . وفي كل مليلتر من الدم ما بين أربعة وخمسة ملايين كرة دم حمراء ... ويحتوي الجسم على خمسة لترات من الدم تحتوي على 25 تريليون كرة دم حمراء ومعدل عمر كرة الدم الحمراء هو مائة يوم ويخلق الله منها ويميت مئات الملايين في كل ثانية .

مم يتكون الهيموجلوبين ؟

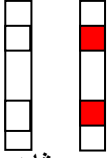
يتكون الهيموجلوبين من مادة تدعى الهيم (Haem) ملتصقة بأربع سلاسل من البروتين تعرف باسم الجلوبيين . والهيم مركب من حديد في الوسط وهو الذي يقوم بحمل الاوكسجين وبأربع حلقات من البيروول (Pyrol Rings) وهي التي تتحول الى المادة الصفراء بيلوروبين (Bilirubin) عندما تتحطم كرة الدم وتموت .
 وأما الجلوبيين فهو على هيئة أربع سلاسل مكونة من 128 حمضاً أمينياً . وكل سلسلتين متشابهتان تماماً . ويتغير تركيب هذه السلاسل في الجنين وعندما يؤخذ دم جنين نجده مكوناً من سلسلتين تسمى كل واحدة منهما ألفا (أي حرف ألف) وسلسلتين تسمى كل واحدة منهما جاما (أي حرف الجيم) .
 وعندما يولد الطفل يكون 70 بالمئة من دمه من هذا النوع وهو ما يعرف بهيمو جلوبيين الجنين (أو الحميل) Fetal Hemoglobin . وعندما يبلغ الطفل عامين من عمره يكاد يختفي هذا النوع من الهيموجلوبين وينخفض الى 3 بالمئة فقط . ويتكون بدلا منه هيمو جلوبيين (الفا) (HbA) ويتكون هذا الهيموجلوبين من سلسلتين (ألفا) ، وسلسلتين (بيتا) ويشكل هذا الهيموجلوبين 95-97 بالمائة من الهيموجلوبين في البالغين الأسوياء .

مرض الثلاسيميا (Thalasseniia)

يعتبر هذا المرض من أكثر الأمراض الوراثية انتشاراً وبالذات في حوض البحر الأبيض المتوسط ومنطقة الشرق الاوسط وشرق آسيا . ويؤدي هو والمنجلية الى وفاة مائتي ألف طفل كل عام واصابة الملايين بهذا المرض المزمن . وهو مرض وراثي منتحي أي أن الأب والأم كلاهما يحملان هذه الصفة ومع ذلك فهما ليسا مصابين بالمرض . وانما ستصاب ربع الذرية (مجرد مسألة حسابية في كل حمل) بهذا المرض .
 بما أن هناك سلسلتان من الجلوبيين ألفا وسلسلتان من الجلوبيين بيتا فإن الاصابة تكون متعددة ومختلفة كالتالي :

الثالاسيميا ألفا

الكروموسوم رقم 16 يحمل 4 مورثات .



هناك سلسلتان من ألفا ... وعلى كل سلسلة مورثتان : اثنتان من الام واثنتان من الأب أي اربع مورثات .
فإذا أصاب الخلل مورثة واحدة فإن الشخص لا يصاب بأي مرض نتيجة التعويض المقدم من المورثات الثلاث السليمة .
أما إذا أصاب الخلل مورثتين من هذه السلسلة فإن هذا الشخص يكون حاملا لصفة الثالاسيميا ألفا وغالبا لا يصاب بأي مشاكل صحية ظاهرة .
أما إذا أصاب الخلل ثلاث مورثات (ورثها من أبويه) فإنه يصاب بمرض يؤدي الى تحلل وسرعة تكسر كرات الدم الحمراء ، ويعرف هذا باسم هيموجلوبين اتش (Hemoglobin H) ويحدث نقص كبير في كرات الدم الحمراء وفي الهيموجلوبين وتضخم في الطحال ويرقان ويحتاج المريض الى نقل دم متكرر .
أما إذا أصاب الخلل المورثات الأربعة فإن الجنين يصاب باستسقاء شديد وتورم مائي (Hydrops Fetalis) وهو في رحم امه وينزل ميتا أو يموت فور ولادته .

الثالاسيميا بيتا

وهي الأكثر انتشارا وتنتج عن نقص في كمية السلسلة بيتا جلوبيين نتيجة خلل في مورثاتها المحمولة على الكروموزم رقم 11 وعددها مورثتان فقط واحدة من الأم والأخرى من الأب ، وتكون الاعتلالات كالتالي :

- 1- الثالاسيميا الصغرى :** (الحامل لصفة الثالاسيميا بيتا) وذلك عندما يحدث خلل في احدى المورثتين ، وتكون المورثة الأخرى سليمة . ولا يعاني مثل هذا الشخص سوى من فقر دم طفيف لا يحتاج الى نقل دم .
 - 2- الثالاسيميا المتوسطة :** وتحدث عندما يصيب الخلل كلا المورثتين بدرجة متوسطة وعندها يكون الشخص مصابا بالثالاسيميا المتوسطة وينخفض الهيموجلوبين في الدم الى فوق 7 جرامات في كل مائة مليلتر من الدم . ولا يحتاج المصاب الى نقل دم الا في حالات خاصة مثل حدوث حمل عند المرأة .
 - 3- الثالاسيميا الكبرى :** تحدث عندما يصيب الخلل كلا المورثتين بدرجة شديدة . وينتج عن ذلك انخفاض شديد في هيموجلوبين الدم الى ما دون سبعة جرامات في كل مائة مليلتر من الدم نتيجة تكسر كرات الدم الحمراء قبل أوانها (ينخفض عمر كرة الدم الحمراء من مائة يوم في المعدل الطبيعي الى أقل من خمسين أو ثلاثين يوما) . وبالتالي يحتاج المصاب الى نقل دم متكرر كل ثلاثة أو اربعة اسابيع وعلاج بالعقاقير التي تمنع ترسب الحديد بالجسم ، ويعاني المصاب من أمراض متعددة منذ زمن الطفولة مثل تغير في عظام الوجه والأطراف وتقرحات في الساق ويرقان وتضخم الطحال ، وحصوات بالمرارة ، وتأخر النمو وكثرة الاصابات الانتانية ... الخ
- ويكثر مرض الثالاسيميا بأنواعه المختلفة في منطقة الشرق الاوسط (ايران العراق سوريا الاردن فلسطين) وشمال افريقيا (مصر تونس الجزائر المغرب وبعض دول افريقيا) ومنطقة الخليج العربي وخاصة المملكة العربية السعودية والبحرين ، وجنوب شرق آسيا (تايلند والفلبين واندونيسيا وسنغافورة وكمبودا وفيتنام وماليزيا وشبه القارة الهندية ، ودول حوض البحر الابيض المتوسط وبالذات اليونان ومالطا وتركيا وايطاليا وقبرص . والمرض موجود ايضا في الصين وأرمينية وجورجيا وأذربيجان .

كيف واجهت هذه الدول هذا المرض ؟

- 1- تمنع القوانين في البلاد الأوروبية والولايات المتحدة زواج الأقارب من أبناء عم أو العمة والخال والخالة .
- 2- الفحص الوراثي قبل الزواج وهو ما أخذت به كثير من الدول وخاصة دول الخليج العربي والاردن . ولا تمنع دول الخليج الزواج اذا كان المخطوبان حاملين ولكنها تشرح العواقب وتتركهما يتصرفان حسب رغبتهما دون اكراه . وقد نجحت البحرين في خفض حالات الاينميا المنجلية والثالاسيميا بنسبة 50 بالمئة عندما قامت بتعميم الفحص الجيني على الاطفال بعد الولادة وفي المدارس بحيث يعرف الأهل منذ فترة مبكرة الحاملين للمورثة ، وبالتالي يتجنبون الزواج من الحاملين للمورثة . ولا يوجد ضرر إذا كان أحدهما حامل والآخر سليم .
- 3- قامت دول أوربا وخاصة اليونان ومالطا وقبرص وايطاليا باجراء الفحص قبل الحمل واسقاط الجنين إذا كان مصابا بالمرض .
- 4- قامت ايران بالسماح بالاجهاض إذا كان هناك مرض وراثي مثل الثالاسيميا أو غيره من الامراض الوراثية ، وقد انخفض حدوث حالات الثالاسيميا بهذه الوسائل العنيفة (الاجهاض) والتي سنناقشها فيما بعد .
- 5- لم يكن الفحص قبل الانغراز (Preimplantation Diagnosis) موجودا ثم ظهر وبدأ ينتشر من الولايات المتحدة الى غيرها من البلدان ولكنه لا يزال محددا بمراكز قليلة جدا في المملكة العربية السعودية لا يوجد الا في مستشفى الملك فيصل التخصصي وبصورة محدودة في مستشفى خاص في جدة ، وفي مستشفى الحرس الوطني بالرياض .

الفحوصات التي تجري لخفض حدوث الأمراض الوراثية

إن الامراض الوراثية متعددة ، ومنها ما يورث عبر الجين الواحد.. وهي بثلاث طرق :

أ- الأمراض الوراثية السائدة .

ب- الامراض الوراثية المتنحية .

ت- الامراض الوراثية عبر الكروموسوم الانثوي X

وهناك مجموعة صغيرة عبر الكروموسوم الذكري Y كما ان هناك مجموعة أخرى عبر الدنا (DNA) الموجود في الميتوكوندريا . ومن الامراض الوراثية ما يكون بتأثير مجموعة من الجينات مع تفاعل البيئة وهي تشكل أغلب الامراض مثل البول السكري وضغط الدم وزيادة الوزن (السمنة) وفرط الكوليسترول وأنواع كثيرة من السرطان ، ومنها ما هو متعلق بالكروموسومات (الصبغيات) وعيوبها .

وبما أن معظم الامراض التي تدخل فيها عوامل الوراثة تعتبر أمراضا مستعصية ويصعب علاج أكثرها ، فإن التشخيص المبكر لهذه الأمراض الوراثية يحد من انتشارها وفي بعض الأحيان يوجد طرقا مناسبة للعلاج ، ويمكن تصنيف هذه الفحوصات كالتالي :

(1) الفحوصات قبل الزواج : وتهدف هذه الفحوصات الى خفض حدوث بعض الأمراض الوراثية المنتشرة في

بيئات معينة . ومثالها أمراض الدم الوراثية مثل مرض المنجلية ومرض الثالاسيميا (انيميا حوض البحر

الأبيض المتوسط) ... وكلا هذين المرضين ينتقلان عن طريق الوراثة المتنحية الجسدية (Autosomal

Recessive Disease) ويكون الفحص قبل الزواج بأخذ عينة من دم الرجل وعينة من دم المرأة اللذين

فإذا كان الرجل سليماً ولا يحمل هذه الصفة الوراثية فإنه يمكنه أن يقترب بأي امرأة ، ولو كانت حاملة لهذه الصفة الوراثية (المنجالية أو الثالاسيميا) . وكذلك المرأة السليمة التي لا تحمل هذه الصفة الوراثية فإنها يمكن أن تقترب من رجل حامل لهذه الصفة ، ولا خطر من إصابة ذريتها . ويأتي الخطر إذا تزوج رجل حامل لهذه الصفة بإمرأة حاملة لهذه الصفة فإن ربع الذرية (وهي مجرد عملية حسابية) سيتعرضون للإصابة بهذا المرض وهو احتمال واحد إلى أربعة في كل حمل . وقد تنجو الذرية جميعها ولا تصاب وقد تصاب الذرية جميعها .

لهذا ينصح بعدم الاقتران بين هذين الشخصين ، وإذا اصرأ على الاقتران فإن لديهما مجموعة من البدائل كالتالي :
أولاً : أن لا ينجبا ويتخذوا وسائل لمنع الحمل وهو أمر يصعب حدوثه .

ثانياً : الفحص قبل الانغراز (PGD) وخلصته أن يتم التلقيح الخارجي مثل مشاريع أطفال الأنابيب ويتم تنمية اللقحة إلى اليوم الثالث ثم تأخذ منها خلية لفحصها فإذا كانت سليمة يتم إعادة اللقحة إلى الرحم في اليوم الخامس من التلقيح فتتولد من الله نمواً سليماً . وسيأتي شرح هذه الطريقة تفصيلاً .

ثالثاً : فحص الزغابات المشيمية (Chorion Villus Sampling) وهنا يتم الحمل بالطرق العادية الطبيعية ، وفي الأسبوع الثامن منذ التلقيح يتم أخذ خلايا من الزغابات المشيمية فإذا وجد أن الجنين مصاب بهذا المرض يتم إسقاطه .. وسيتم أيضاً شرح هذه الطريقة .

رابعاً : فحص السائل الأمينوسي (الرهل = السلى) ويتم ذلك في الأسبوع الثاني عشر إلى الأسبوع الرابع عشر من بداية التلقيح . وإذا وجدت هذه الخلايا سليمة نطمئن الأسرة ويستكمل الحمل . أما إذا وجدت الخلايا مصابة بهذا المرض فيتم إسقاط الجنين . وسنناقش أيضاً هذه الطريقة .

خامساً : فحوصات من دم الأم الحامل والبحث عن خلايا من الجنين في دمها وبالتالي تشخيص المرض الوراثي بعد التأكد من ذلك بإجراء فحوصات أخرى .

سادساً : أن يتم فحص المولود عند ولادته وأخذ عينة من دم الحبل السري . وهذه الطريقة تفتح أفقاً عديدة لمعالجة تلك الأمراض منذ فترة مبكرة ويمكن في بعض الأمراض مداواتها بنوع من الغذاء (في الاستقلابات الأيضية) أو بإعطاء بعض الهرمونات ولكنها لا تداوي أمراض الدم الوراثية ، وإن كانت تخفف من ويلاتها بمتابعة الطفل ومداواته بنقل الدم وإعطاء ديسفرال (المادة المسؤولة عن سحب الحديد) إلى آخر أنواع وسائل العلاج . وسيتم أيضاً مناقشة هذه الطريقة .

(2) الفحص قبل الانغراز (Preimplantation Genetic Diagnosis /PGD)

في هذه الحالة يتم تلقيح البويضة بماء زوجها خارج الرحم مثلما يعمل في مشاريع أطفال الأنابيب ، يتم تحريض المبيض لإنتاج عدد وفير من البويضات بواسطة الهرمونات المنمية للغدة التناسلية (Gonadotrophins) وهذه الهرمونات إما أن تكون مجمعة من بول النساء اليائسات (بعد توقف دورتهن الشهرية حيث تفرز الغدة النخامية مزيداً من هذه الهرمونات وتفرز في البول) أو بواسطة هندسة الجينات ، أو الجمع بينهما .

ويتم متابعة نمو البويضات وفي الوقت المحدد يتم ارتشاف (Aspiration) البويضات ، بواسطة مسبار ، إما عبر البطن أو عبر المهبل مع المتابعة الدقيقة بالسونار (الموجات فوق الصوتية) .

وعند سحب هذه البويضات تدرس تحت المجاهر الكبيرة . وتكون البويضة قد انتهت من الدور الأول من الانقسام الاختزالي أو دخلت بالدور الثاني من ذلك الانقسام .. ولذا توجد البويضة وملتصقا بها الجسم القطبي (Polar Body) وهو يحتوي على 23 كروموسوماً مماثلة تماماً للبويضة .

ويقوم بعض الباحثين بفحص هذا الجسم القطبي ومعرفة أي خلل فيه من ناحية عدد الكروموسومات بنقص أو زيادة (aneuploidy) . ويلجأ هؤلاء الى هذا الاجراء لأن بعض الدول لا تسمح بفحص اللقيحة باعتبارها بداية الانسان (وبعضهم يسميها جنينا وهو خطأ لغوي وعلمي إذ لا يمكن أن تكون جنينا وهي لم تدخل الرحم بعد وتختفي فيه) ويكتفي بعضهم بفحص الجسم القطبي (Polar Body) باعتبار ان فحصه لا يؤثر مطلقا على اللقيحة (Zygote) والتي تركت تنمو الى اليوم الثالث وصارت تعرف بالتوتة (Morula) . واذا أعيدت بعد ذلك الى الرحم فإنها لا تتأثر أبدا بأخذ الجسم القطبي منها ، بينما هناك احتمال للضرر إذا أخذت خلية من الخلايا الثمان الموجودة في التوتة (ما بين 6 إلى 10 خلايا والغالب فيها ثمان)

ويستخدم فحص الجسم القطبي لمعرفة الخلل الكروموسومي مثل زيادة أو نقص في العدد ، أو انتقالات عبر الكروموسومات (Translocation) . كما أنها تفيد في معرفة الاعتلالات الجينية من جهة الام فقط . وكما أسلفنا فإن هذه الطريقة يستخدمها أتباع بعض الفرق المسيحية مثل الكاثوليك وبعض الدول الأوربية التي فيها أغلبية من الكاثوليك والتي تمنع قانونا إجراء الفحوص على ما يسمونه الأجنة (وهي في الواقع لقائح في اليوم الثالث من عمرها) . بل وتمنع بعض القوانين أي فحص للبويضة الملقحة بعد تكون الزيجوت وهو اتصال نواتي الحيوان المنوي والبويضة ويسمى عندهم (Syngamy) (اقتران الجاميطات) لهذا كله فإن فحص الجسم القطبي يعتبر مهما في هذه الحالات .

وعيب فحص الجسم القطبي أنه لا يكشف الامراض الوراثية التي تأتي عبر الأب وخاصة الأمراض المتنحية التي لا تحدث الا اذا كانت الصفة موجودة في الحيوان المنوي من الرجل والبويضة من المرأة ، كلاهما معا .

الفحص قبل الانغراز المعتاد

يتم أخذ مجموعة من البويضات بالطريقة السالفة ويستمني الزوج ويوضع الجميع في محلول خاص ثم ينظر في الميكروسكوب أي البويضات تم تلقيحها . ولكن هذه الطريقة لها بعض المحاذير حيث يمكن أن يلقح أكثر من حيوان منوي للبويضة ، كما أن المادة الكروموسومية الموجودة في السائل المنوي (نتيجة تكسر وموت بعض الحيوانات المنوية) يمكن أن تلتصق بالبويضة الملقحة ، فتكون مصدرا إضافيا للمادة الوراثية وتسبب خطأ في التشخيص . لهذا اتجهت هذه المراكز الى التلقيح المجهري بواسطة حيوان منوي واحد . (Intracytoplasmic Sperm injection / ICSI) وفي هذه الحالة يتم الامساك بحيوان منوي واحد وإدخاله قسرا إلى داخل البويضة حيث يلتقي نواته بنواتها مكونا الزيجوت (Zygote) وبهذه الطريقة يمكن تجنب المواد الوراثية (الكروماتيزمية) العالقة أو أي نوع من التلوث الوراثي .

وتترك هذه اللقيحة لمدة ثلاثة أيام تبدأ فيها بالانشطار (Cleavage) وتتحول الى ما يعرف بالتوتة (Morula) وفيها ثمان خلايا (ما بين ست الى عشر خلايا والثمان هي الغالب) .

وتكون اللقيحة والتوتة محاطة بالمنطقة الشفافة (Zona Pellucida) فيتم ايجاد نفرة (Hole) في هذه المنطقة ثم تؤخذ خلية أو خليتين من التوتة وتدعى البلاستومير (Blastomere) وتترجم بقسيم أوريمي (1) .

ويتم دراسة هذه الخلية (البلاستومير) بواسطة تقنية فيش (FISH) وهي تقنية متقدمة تستخدم التهجين ، ويمكن بواسطتها معرفة الخلل في الكروموسومات بزيادة عددها أو نقصانه أو الانتقالات الكروموسومية (Translocation) وبالتأكيد يمكن معرفة جنس الجنين ، وسنناقش بعد قليل هذه النقطة لأهميتها البالغة ولانتشار استخدامها في كثير من مراكز أطفال الانابيب في الغرب وفي البلاد العربية .

(1) أرومة الشيء أصله . وتصغيرها أوريمة . والمقصود خلية من الأوريمة أو الكرة الجرثومية (جرثومة الشيء : أصله)

وتستخدم تقنية تسلسل انزيم البوليمريز (PCR) (Polymerase Chain Reaction) لتكثير وتنمية أي قطعة صغيرة من الدنا (DNA) . وقد أتاحت هذه التقنية معرفة آلاف الصفات الوراثية المتنحية والسائدة والموجودة عبر الكروموسوما X أو الكروموسوم Y أو الميتوكوندريا ، كما أن لها دورا كبيرا في معرفة الجينوم البشري كاملا .

وباستخدام تقنية فيش (FISH) أمكن معرفة الكروموسومات الموجودة في خلية من خلايا التوتة (اللقحة ذات الخلايا الثمان) ومعرفة نقصها وزيادتها وما بها من الانتقالات . وأسهل شيء فيها هو معرفة الذكورة أو الانوثة فيها .

أما تسلسل انزيم البوليمريز (PCR) فإنه يتيح معرفة الخلل على مستوى الجينات باستخدام وسائل خاصة لمعرفة الجين المطلوب وعلى سبيل المثال جين الانيميا المنجلية أو جين الثلاسيميا أو التليف الكيسي (Cystic Fibrosis) أو غيرها من الامراض الوراثية المتنحية أو السائدة (Antosomal Dominant) ومثالها مرض هنتنجتون (Huntington Disease) ومرض شاركو ماري توث (Charcot - Marie - Tooth) وحثل توتر العضلات (Dystropha myotonica) والأمراض الوراثية عبر الكروموسوم X ومثالها مرض الهيموفيليا (الناعور) وحثل عضلات دوشين (Duchene Muscular Dystrophy) ويمكن معرفة كروموسوم X الهش بالفحص الكروموسومي بواسطة تقنية فيش (Fish) كما يمكن التأكد منه بواسطة فحص البوليمريز .

و الخلاصة أن العديد من أنواع الخلل الكروموسومي أو الخلل الجيني بأنواعه المختلفة يمكن أن يتم كشفها بواسطة هذا الفحص ، وبما أن الاختلالات الجينية قد تجاوزت خمسة عشر ألف نوع فإن فحصها جميعا أمر مستحيل . ولهذا يتم فحص الأمراض الوراثية المشتبه في حدوثها ومثالها أمراض الدم الوراثية مثل المنجلية أو الثلاسيميا عندما يكون كلا الأب والأم حاملين لهذه الصفة ، وبالتالي هناك احتمال واحد الى أربعة لينجا طفلا مصابا بهذه الانيميا الشديدة (في كل حمل) . وإذا أمكن معرفة أن اللقحة (وهي الآن في مرحلة الأريمة أو مرحلة التوتة) ليست بها هذه الاصابة أمكن إعادتها الى الرحم في اليوم الخامس . وإذا تم نموها فإن الجنين سيكون بإذن الله سليما وبالتالي يتوقع ولادة طفل سليم خال من هذا المرض الوراثي المتوقع . ولكن ذلك لا يعني عدم الاصابة بمرض وراثي آخر لم يتم فحصه . كما أن هناك حالات معقدة تسمى الموازيك (Mosaic) بحيث أن خلية البلاستومير التي فحصت تختلف عن خلايا الكتلة الداخلية (Inner Cell mass) التي يتكون منها الجنين . وبالتالي يمكن أن تكون نتيجة الفحص للبلاستومير (القسم الأريمي) ايجابية لوجود المرض الوراثي بينما الجنين ذاته ليس فيه هذا المرض أو العكس ، يكون فحص البلاستومير مطمئنا وأنه لا يوجد المرض الوراثي المبحوث عنه ، بينما الجنين به هذا المرض . وهكذا يمكن أن تستبعد لقحة جيدة ولا تعاد الى الرحم ، كما يمكن أن تعاد لقحة بهذا المرض .

لمن يجرى الفحص الكروموسومي الجيني قبل الانغراز ؟

يجرى هذه الفحص في الحالات التالية :

- 1- إذا تكرر الاجهاض وليس لدى الاسرة أي أطفال : بما أن معظم حالات الاجهاض المبكر هي نتيجة خلل كروموسومي ، فإن فحص اللقحة (الأريمة أو التوتة ذات الاخلايا الثمان في اليوم الثالث) يوضح هذا الخلل الكروموسومي . وبما أن هناك العديد من اللقائح (مثل ما يكون في حالات أطفال الأنابيب) فإن اللقحة السليمة فقط هي التي تعاد الى الرحم في اليوم الخامس .
- 2- إذا كان سن المرأة الحامل قد تجاوز الخامسة والثلاثين واقترب أو تجاوز الأربعين وفي هذه الحالة يزداد احتمال التثليث الصبغي (Trisomy) زيادة كبيرة . وكما سبق أن شرحنا أن متلازمة داون (Trisomy 21) تكون حالة من كل ألفي ولادة في سن الخامسة والعشرين ولكنها تصل الى حالة من كل أربعين ولادة إذا تجاوزت المرأة سن الأربعين . وكل أنواع التثليث الصبغي (التثليث 13 و 18) (Trisomy 13 and 18) تزداد كذلك ، وهي أشد خطورة من متلازمة داون . ولهذا تنصح الحوامل في هذه السن المتأخرة بإجراء هذا الفحص وفي الولايات المتحدة التي تعتمد على التأمين الصحي ، فإن إجراء هذا الفحص في هذه السن (الأربعين وما حولها) يصبح إلزاميا .

وإذا وجد أن الجنين مصاب فلا بد من استبعاده . ولو تم إجراء الفحص أثناء الحمل فيجب اجهاضه ، وإذا رفضت الأم هذا الاجهاض فإن التأمين يرفض مداواة الطفل المولود المصاب ، بل يرفض تكلفة ولادته .

3- إذا كان هناك احتمال إصابة بمرض ينتقل عبر الكروموسوم X مثل مرض الهيموفيليا وحثل دوشين الذي يصيب العضلات وكروموسوم X الهش . وهذه الامراض تصيب الذكور فقط (نصف الذكور في كل حمل) وتكون الاناث اما سليمات أو حاملات للمرض فقط (نصف الاناث في كل حمل) .

معرفة جنس اللقيحة :

وإذا كانت الامكانيات ضعيفة فإن معرفة جنس اللقيحة ، ذكراً أو أنثى أمر غير معقد ويمكن أن يجري في العديد من مراكز أطفال الأنابيب في البلاد النامية بما فيها البلاد العربية .

وللأسف الشديد فإن هذه المراكز تقوم بالتعرف على جنس الجنين (X) أو (Y) وتعطي الوالدين حرية الاختيار هل تريدون طفلاً ذكراً أم أنثى ؟ وفي الغالب يستبعد اللقائح الأنثوية وتعاد اللقائح الذكرية الى الرحم في اليوم الخامس .

وها هنا مشاكل أخلاقية ودينية وطبية كالاتي :

1- لا يوجد مرض وراثي وانما يجري الفحص لمجرد رغبة الوالدين في انجاب طفل ذكر وهو الغالب ، أو أنثى وهو النادر .

2- يكون لدى هذه الاسرة عدد من الأطفال الاناث ويرغبون في طفل ذكر ويذهبون الى الأطباء في مراكز أطفال الأنابيبويدفعون مبالغ باهظة للحصول على طفل ذكر ولا بد من تنبيه وتحريض المبايض للحصول على العديد من البويضات . وهذا قد يؤدي الى مرض خطير في المرأة (فرط تنبيه المبايض) (Hyper stimulation Ovarian Syndrome) الذي يمكن أن يصيب المرأة باصابات بالغة الخطورة والتي قد تؤدي الى وفاتها . صحيح أن هذه الحالة نادرة ولكن لماذا تعرض المرأة لخطر لمجرد الحصول على طفل ذكر ؟ ولماذا لا يشرح لها الاطباء هذا الاحتمال ؟

3- تكون نسبة نجاح الحمل والولادة لطفل طبيعي محدودة وفي معظم المراكز وخاصة في الدول النامية فإن نسبة النجاح لا تتجاوز 15 بالمئة في الدورة الواحدة و تصل في بعض المراكز الى 30 بالمئة .

4- معظم هذه المراكز لا توضح للزوجين هذه الحقائق واحتمال فرط تنبيه المبايض الخطير وزيادة الاجهاض ، وزيادة حمل التوائم ... وكلما زاد عدد اللقائح التي تعاد الى الرحم تزداد المضاعفات والخطورة على الحامل وأجنحتها مما يدفع بهؤلاء الأطباء الى اجراء خطير يسمونه خفض الأجنة ، و المقصود به قتل الأجنة في فترة مبكرة من الحمل وابقاء واحد او اثنين منها وهذا الاجراء قد يؤدي الى قتل جميع الأجنة ، وفي بعض الحالات النادرة يؤدي الى وفاة الأم الحامل ذاتها (وأعرف حالتين توفت الأم وأجنحتها بسبب حقن قلوب الأجنة بمادة البوتاسيوم وتسرب البوتاسيوم الى الدورة الدموية للأم) وهي جريمة نكراء ، وهي القتل العمد للأجنة والقتل الخطأ للأم ، وقد منعت كل الدول المتقدمة إعادة أكثر من لقيحتين الى الأم منذ التسعينات واتجهت الآن الى إعادة لقيحة واحدة فقط ، بينما لا تزال الدول النامية بما فيها جميع الدول العربية تعيد مجموعة من اللقائح ولا تلقي بالألى الى ما أصدره المجمع الفقهي الدولي الموقر بعدم إعادة سوى العدد المحدد من اللقائح الذي لا يسبب مشاكل خطيرة ، وهم أيضا لا يلقون بالألى للأنظمة العالمية في هذا الصدد فهم مخالفون للطب والدين معا . كما أن المجمع الفقهي الاسلامي (رابطة العالم الاسلامي) قد أصدر القرار التالي بشأن اختيار جنس الجنين في دورته التاسعة عشر في 22-27/شوال 1428 هجري الموافق 3-8/نوفبر 2007 .

أولاً : يجوز اختيار جنس الجنين بالطريقة الطبيعية كالنظام الغذائي ، والغسل الكيميائي وتوقيت الجماع بتحري وقت الإباضة لكونها أسباباً مباحة لا محذور فيها .

ثانياً : لا يجوز أي تدخل طبي لاختيار جنس الجنين إلا في حال الضرورة العلاجية في الأمراض الوراثية التي تصيب الذكور دون الإناث ، أو بالعكس فيجوز حينئذ التدخل بالضوابط الشرعية المقررة على أن يكون ذلك بقرار من لجنة طبية مختصة ، لا يقل عدد أعضائها عن ثلاثة من الأطباء العدول ، تقدم تقريراً طبيياً بالاجماع ، يؤكد أن حالة المريضة تستدعي أن يكون هناك تدخل طبي ، حتى لا يصاب الجنين بالمرض الوراثي ، ومن ثمَّ يعرض هذا التقرير على جهة الافتاء المختصة لإصدار ما تراه في ذلك .

ثالثاً : ضرورة إيجاد جهات للرقابة المباشرة والدقيقة على المستشفيات والمراكز الطبية التي تمارس مثل هذه العمليات في الدول الإسلامية لمنع أي مخالفة لمضمون هذا القرار . وعلى الجهات المختصة في الدول الإسلامية إصدار الأنظمة والتعليمات في ذلك .

(والقرار شديد اللهجة في منع اختبار جنس الجنين بدون مبرر طبي واضح ، يجمع عليه المختصون لاستبعاد مرض وراثي خطير) .

4- معرفة الأمراض الوراثية : بأنواعها المتنحية والسائدة وعبر كروموسوم X ونادراً عبر كروموسوم Y أو

عبر دنا (DNA) الميتوكوندريا .

وهذا يتطلب مختبرات معقدة وإمكانات كبيرة ولا توجد هذه الإمكانيات في المملكة العربية السعودية سوى في مستشفى الملك فيصل التخصصي في الرياض وفي مستشفى الحرس الوطني بالرياض وفي مستشفى خاص في جدة ، بطريقة محدودة ... أو قد تم إجراء العديد من هذه الفحوصات التي تبحث عن خلل كروموسومي أو خلل جيني وحتى عام 2005 تم إجراء أربعين فحص من هذا النوع للبحث عن خلل جيني أو كروموسومي وتمت ولادة 26 طفل سليم من هذه الإصابات بواسطة هذه التقنية . وتقول الدكتورة وفاء قباج (1) : أنه تم إجراء الفحص الجيني قبل الانغراز لأكثر من ثلاثمائة حالة في مستشفى الملك فيصل التخصصي بالرياض حتى عام 2010 ويمكن تشخيص مئات الأمراض الوراثية بهذه الطريقة وأكثر الأمراض الوراثية المبحوثة بهذه الطريقة هي التليف الكيسي (Cystic Fibrosis) وبيتا الثالاسيميا (B Thalassemia) والانيميا المنجلية (Sickle cell disease) وضمور العضلات الشوكية من النوع الأول (Spinal muscular atrophy type 1) ويموت المواليد المصابين بهذا المرض في عامهم الأول . ومرض تي ساك (Tay Sacks) الذي يصيب بصورة خاصة الأشكناز اليهودي ويموت الطفل المولود عادة في العام الأول من عمره . وهذه المجموعة كلها من الأمراض الوراثية المتنحية (Autosomal Recessive Disease) وتكون الصفة الوراثية موجودة لدى الأم والأب كلاهما معا . وتصاب ربع الذرية كما أسلفنا .

وهناك مجموعة من الأمراض الوراثية السائدة ومثالها حثل توتر العضلات (Dystrophia myoténica) وحثل الوجه والكتف والعضد (Fascioscapulo humoral Dystrophy) وكلاهما يظهر في سن الشباب والكهولة ومرض هنتنجنون (Huntington Disease) وهو مرض عادة ما يظهر في سن الأربعين بنوع من الشلل الرقاص وإصابة عضلية تنتهي بفقدان القدرات العضلية ثم الوفاة خلال عشر سنوات من بداية الأعراض . وقد تظهر الأعراض في سن الشباب وتكون بالتالي أكثر شدة وعرامة أو تتأخر إلى الستين وبالتالي تكون أقل شدة . وهناك داء السليبات المعوي (Poly posis coli) الذي ينتهي بالسرطان . ومرض التورمات الليفية العصبية (Neuro fibromatosis) . ويبدأ المرض في سن المراهقة ويزداد شدة وخاصة إذا حصل حمل للمريضة

(1) W.Qubbaj: First Successful application of PGD and Haplo typing Reproductive Medicine 2011(22): 72-79

وأغلب هذه الحالات تتوفي خلال عشر سنوات منذ بداية الأعراض ولكن كثيرا منها تتأخر الى سن الشيخوخة .
وهناك أمراض وراثية عبر الكروموسوم X مثل الهيموفيليا (الناعور) وحثل عضلات دوشين (Duchene Musclar)
(Dystrophy) والكروموسوم X الهش (Fragile X Syndrome) ومرض فابري (Fabry Disease) .
وكل هذه الأمراض يمكن إلى حد ما الوقاية منها بإجراء الفحص قبل الانغراز بالإضافة الى الأمراض الكروموسومية
العديدة التي سبق ذكرها ، وهذه فوائد لا يستهان بها ولكن عيوب هذه الطريقة :

1- أنها محدودة الانتشار وتحتاج الى تقنية عالية وفي المملكة العربية ليس لها وجود سوى في مستشفى الملك
فيصل التخصصي وفي الحرس الوطني في الرياض وبصورة محدودة في مستشفى خاص في جدة ، وليست
لدي معلومات عن وجود هذه التقنية في البلاد الاسلامية (عربا وعجما) وإذا وجدت فلا شك انها محدودة
بمراكز متقدمة محدودة . وقد ظهر مؤخرا مركز في دبي لاجراء هذه الفحوصات .

إن الفحص قد يبدو سليما وتعاد اللقيحة (التوتة أو الأريمة) الى الرحم في اليوم الخامس ثم يظهر المولود وبه هذا
المرض والسبب يرجع الى : - وجود الموزايك (Mosaic) الذي يحدث فتكون بعض خلايا التوتة (8 خلايا)
التي تفحص سليمة بينما يكون الخلايا التي ستكوّن الجنين مصابة وهي كتلة الخلايا الداخلية (Inner Cell Mass)
أو يكون العكس حيث تكون الخلايا الخارجية مصابة بينما كتلة الخلايا الداخلية سليمة .
ب - أن نسبة حدوث حمل وولادة طفل لا تزيد عن 30 بالمئة في أحسن المراكز ، وبالتالي هناك هدر وفقدان
لمجموعة من هذه الأجنة بواسطة الإجهاض التلقائي ولكن بما أن هذه المراكز تحتفظ بأكثر من لقيحة سليمة وتجعلها
في التليج والتجميد وهو ما يعرف بالأجنة المجمدة (Frozen Embryo) في النتروجين السائل في درجة 186
تحت الصفر ، فإن المركز يقوم بإعادة المحاولة بإعادة لقيحتين سليميتين . ولكن كلما تقدم عمر المرأة فإن عدد اللقائح
السليمة يكون قليلا .

استطببات أخرى

تستخدم طريقة الفحص قبل الانغراز لأغراض أخرى غير معرفة الأمراض الوراثية عبر جين واحد (والتي سبق ان
شرحناها) أو الأمراض الكروموسومية (ويمكن معرفة الكثير منها وليس كلها . بهذه الطريقة) .
وهذه الأغراض تتمثل في الآتي (Human Leukocyte Antigen) :

1- معرفة المستضد الانساني في خلايا الدم البيضاء (HLA) وتستخدم هذه الطريقة لإيجاد جنين مطابق في ال
(HLA) لأخيه المصاب بمرض خطير ويعاني من مرض اللوكيميا مثلا ويحتاج الى زراعة النخاع أو الخلايا
الجدعية وأفضل طريقة هي البحث عن لقيحة مماثلة أو مشابهة في تركيبها للمستضد الانساني لخلايا الدم البيضاء
(HLA) ويكون بنفس الفصيلة وبالتالي لا يتم رفض الجسم لهذه الخلايا الجذعية أو النخاع .
وقد تم استخدام هذه الطريقة عدة مرات بنجاح.... وهناك من يعترض على إنجاب طفل مخصوص ليتبرع لأخيه
المريض بخلايا النخاع أو الخلايا الجذعية من الحبل السري ويعتبره عملا غير أخلاقي .
والواقع أن هذا الطفل يكون محبوبا لوالديه ولا خطر عليه في التبرع لأخيه . وإذا كبر وعرف ما حدث يشعر
بالسعادة لأنه أنقذ حياة أخيه: وبالتالي لا يوجد مبرر لرفض هذه الطريقة .

2- معرفة احتمال حدوث سرطان في مستقبل الأيام ومن ذلك معرفة داء السليلات الوراثي المعوي (Polyposis
Coli) والذي يتحول إلى سرطان بعد ظهور هذه السليلات . واستبعاد هذه اللقائح المصابة أو الحاملة لهذا الجين
المرضى أمر لا مانع منه ، بل هو أمر محمود ويتجنب مرضا خطيرا .

ولكن هناك أنواعا أخرى تجعل احتمال حدوث السرطان مجرد احتمال قوي مثل (BRCA\1\ BRCA\2)
ووجود هذه المورثة ليست لوحدها كافية لإحداث سرطان الثدي والمبايض ولكنها تتضمن لعوامل أخرى بيئية
فتسبب السرطان للمرأة في سن الثلاثينات وأحيانا دون ذلك . ومعرفة هذه اللقائح التي لديها استعداد قوي للإصابة
بالسرطان واستبعادها أمر لا غبار عليه ، بل هو أمر جيد ويجنب حدوث أمراض خطيرة . وليس ها هنا إجهاض
كما يزعم الكاثوليك ومن وافقهم على ذلك . فتعريف الإجهاض (الإسقاط) هو إخراج محتويات الرحم . وهنا
مجموعة من الخلايا في المختبر ولم تدخل الرحم بعد . فلا مجال للمقارنة . وبالتالي ليس هناك إجهاض ، بل هو استبعاد

لقيحة أو أكثر حتى لا يحدث حمل قد تكون له عواقب وخيمة في مستقبل الأيام . ولاشك أن إحداث إجهاض متعمد عند اكتشاف جنين لديه جينات تؤهبه للإصابة بالسرطان في مستقبل الأيام ، أو قتل جنين سيصاب بمرض وراثي مثل هيننتجتون عندما يبلغ الأربعين أو ما بعدها هو أمر يستحق المناقشة والتفكير ... إذ أن قتل مثل هذا الجنين من أجل مرض محتمل في مستقبل الأيام أمر يحتاج إلى مناقشة طويلة وهادئة .

3- يستخدم هذا الفحص الوراثي قبل الانغراز أحيانا لمعرفة ما إذا كانت اللقيحة لديها جين يجعلها تصاب بالصرم.

وقد يكون الصمم شديدا أو خفيفا ومعرفة ذلك قد لا تكون ممكنة في مرحلة اللقيحة . ويعتبر بعضهم أن هذا الاستبعاد لا مبرر له لأن الصمم قد يتأخر ظهوره في الطفل وبالتالي يستطيع بسهولة تعلم اللغة ... ثم ان شدة الصمم تختلف من حالة لأخرى ، بينما يرى آخرون أن وجود الصمم إعاقة لنمو الطفل عقليا وبالتالي لا يرى أي مانع في استبعاد لقيحة تحمل هذه الصفة الوراثية .

4- يستخدم هذا الفحص لمعرفة بعض الصفات الوراثية المطلوبة أو التي يراد استبعادها وهي صفات غير أساسية من ناحية الصحة البدنية والعقلية . ويرى أكثر الباحثين ان لا مبرر لهذا الاختيار وهو ما يؤدي الى سياسة النازي السابقة في استبعاد كل الأطفال المصابين بعاهات او تخلف عقلي وقتلهم مبكرا . وهي جريمة قتل لأن ذلك يتم بعد الولادة . وقتلهم أثناء الحمل أيضا مرفوض وخاصة بعد نفخ الروح وهو مائة وعشرون يوما بعد التلقيح . ولكن الأمر هنا كما يزعمون هو قبل الانغراز وقبل وجود حمل ولا مانع في سياسة تحسين النسل قدر المستطاع وليس فقط استبعاد أمراض وراثية خطيرة معروفة ... ويرى هؤلاء أن لا مانع لديهم من استبعاد اللقائح غير المناسبة ، واختيار اللقائح المناسبة إذا أمكن ذلك .

والواقع إن المجاهيل كثيرة ، فحتى في الأمراض الوراثية المعروفة تختلف الإصابات اختلافا شديدا بين طفل وآخر فمثلا ا لتليف الكيسي (Cystic Fibrosis) هو نتيجة طفرات مختلفة في نوع من البروتين الموجود في غشاء مجموعة من الخلايا (Mutation in transmembrane conductance regular gene) وهذه الطفرات تزيد عن خمسمائة نوع . وقد تبين أن بعض من يصابون بهذا المرض يعانون فقط من ربو شعبي ، وبعضهم يعاني فقط من العمق عندما يبلغ مبلغ الرجال بينما يعاني أطفال آخرون من أمراض خطيرة في الجهاز التنفسي والهضمي والجلد وتكون الإفرازات المخاطية ثخينة ولزجة وتسبب انسدادا في الشعب الهوائية . ويصاب البنكرياس وتقل إفرازاته الهاضمة ... ويكون العقى (Muconim) في المولود ثخينا جدا لدرجة انه يسبب انسداد الأمعاء ولويها (اللوي = العلوص) وتكثر المضاعفات بحيث يعاني هذا الطفل معاناة شديدة ويتوفى من كثرة هذه المضاعفات .

ولا يمكن معرفة النوع الذي سيصاب به الطفل بدقة هل هو من النوع الخطير أم من النوع الخفيف ، بل إن كثرة الطفرات بالمئات تجعل التأكد من عدم وجود هذا المرض أمرا عسيرا رغم الفحوصات المتوفرة . فتحسين السلالة (Eugenics) أمر ليس سهلا فإذا كان استبعاد مرض وراثي خطير مثل التليف الكيسي قد يكون عسيرا ، فكيف يمكن إثبات وإيجاد الصفات المطلوبة لتحسين النسل.... ولاشك إن استخدام الفحص قبل الانغراز له فوائد عديدة ولكنه بالإضافة إلى كلفته وكونه محدودا بمراكز معينة ، الا انه أيضا يمكن أن يعطي نتائج خاطئة مثل أن يقول أن اللقيحة سليمة ويمكن إعادتها ومع ذلك فإنها غير سليمة لان الخلايا التي فحصت كانت بالفعل سليمة بسبب الموزايك (Mosaic) ووجود خطين أو أكثر للخلايا في هذه اللقيحة الباكرة . ويمكن أن يقول الفحص ان اللقيحة مصابة وهي في الواقع سليمة وبالتالي يستبعد لقائح سليمة تماما : وذلك أيضا بسبب الموزايك ووجود خطين أو أكثر للخلايا في هذه اللقيحة الباكرة .

القضايا الاخلاقية في الفحص قبل الانغراز

1- اختيار جنس الجنين لغير سبب طبي وهو أمر قد رفضه المجمع الإسلامي لرابطة العالم الإسلامي في فتواه في الدورة التاسعة عشرة التي سبق ذكرها تفصيلا . وللأسف فإن هذا الإجراء منتشر في العالم العربي مع مشاريع أطفال الأنابيب حيث يمكن معرفة جنس اللقيحة بمعرفة كروسوم X وكروسوم Y ، وهو أمر غير عسير .

2- اختيار لقيحة مناسبة من ناحية المستضاد الإنساني لخلايا الدم البيضاء (HLA) وذلك لجعل هذا الطفل مصدرا للنخاع أو للخلايا الجذعية لأخيه أو أخته المريضة .

3- اختيار لقيحة معينة بها بعض الإعاقة . وقد ذكرت الويكبيديا أن في عام 2006 تم في الولايات المتحدة اختيار أطفال يعانون من قصر القامة وذكر المصدر أن 3 بالمئة من الحالات التي تم فيها الفحص قبل الانغراز كانت لإيجاد طفل مصاب بإعاقة بسيطة مثل قصر القامة !!!

4- عندما لا يرغب الوالدان في معرفة احتمال إصابة أحدهما بمرض هنتنجنجتون ، ولكنهما في نفس الوقت يرغبان في استبعاد هذا المرض من نسلهما . وهنا يقع الاطباء في حرج الإفصاح عن وجود لقيحة مصابة لان ذلك يعني إصابة أحد الأبوين بهذا المرض الذي سيظهر في المستقبل .

5- يعترض الكاثوليك ومن يوافقهم على مشاريع أطفال الأنابيب من أساسها لأنها تعرض مجموعة من الفئات (ويسمونها أجنة) للموت . وعندهم انه إذا تم تلقيح البويضة بحيوان منوي ونجح ذلك التلقيح ، فإن هذه اللقيحة هي إنسان كامل وقتل أو استبعاد هذه اللقيحة هو جريمة قتل إنسان !!!.

ولا تعترض الكنائس الأخرى على مشاريع أطفال الانابيب ولا على الفحص قبل الانغراز للكشف عن الأمراض الخطيرة وتجنبها . وكذلك اليهود . وليست هناك فتوى حسب علمي واضحة تبيح الفحص قبل الانغراز عند المسلمين . ولكن لا يبدو لي أن هناك ما يمنع استخدام هذه التقنية لتجنب أمراض خطيرة ولتجنب الإجهاض إن أمكن ذلك . وتضع بعض الدول المتقدمة تنظيمات محددة لإجراء الفحص قبل الانغراز في وحدات أطفال الأنابيب . ولكن معظم هذه الدول تمنع منعاً باتاً اختيار جنس الجنين لمجرد رغبة الوالدين . ولا بد من وجود أسباب طبية للسماح باختيار جنس الجنين .

وفي بحث للدكتور أيمن السليمانى وزملاؤه عن اتجاهات بعض المرضى والأهالي في مستشفى الملك فيصل التخصصي بالرياض ونشرت في مجلة " التشخيص قبل الولادة " عام 2010(1) . تم استبيان 148 شخصاً منهم 49 شخصاً لديهم أطفال بمرض وراثي دموي (الانيميا المنجلية أو الثالاسيميا) ، و 48 لديهم أطفال مصابين بصمم ليس فيها متلازمة (أي ليس مصحوباً بأمراض أخرى) و 37 كانوا يحضرون لعيادة التشخيص قبل الانغراز و 50 كانوا يحضرون لعيادة أطفال الأنابيب بسبب عقم أو خلافه . وقد قسمت هذه الأعداد الى 4 مجموعات : مجموعتين بأمراض مختلفة ولكنها لا تجربة لها بموضوع التشخيص الجيني قبل الانغراز " ولا حتى بأطفال الانابيب " والمجموعتين الأخرين لها تجربة أو اطلاع على التشخيص الجيني قبل الانغراز أو بموضوع أطفال الأنابيب . وأبدت هذه المجموعات كلها حماساً لموضوع التشخيص الجيني قبل الانغراز ، ولم تهتم كثيراً بمحدوديته الفنية ، ولا بكونه قد يحتاج الى تأكيد بعد حدوث الحمل وإعادة التشخيص بعد حدوث الحمل .

وقد اهتمت المجموعة التي لها تجربة في موضوع " التشخيص الجيني قبل الانغراز " وأطفال الأنابيب بالمشاكل الفنية لهذا الفحص ومحدوديته وإمكان الخطأ في التشخيص ، والنواحي الأخلاقية المتعلقة بهذا الموضوع ، وانتظار نتائج الحمل ونسبة النجاح ونسبة ولادة طفل سليم . وخلص الباحثون إلى أن اختيار فحص التشخيص الجيني قبل الانغراز له حاجة في بعض الأمراض ولدى بعض الأسر ، ولكنه فحص يحتاج إلى اختيار دقيق للأسر التي ستقدم عليه ، مع إعداد كامل لهم بالشرح المفصل لفوائد الفحص ومشاكله وإعطائهم استشارة جيدة مبنية على علم واسع بهذا الموضوع الدقيق . وقد وافق الآباء (و الأمهات) الذين لديهم أطفال مصابون بمرض وراثي دموي (الانيميا المنجلية أو الثالاسيميا) وهم 49 أسرة على إجراء فحص التشخيص قبل الانغراز إذا توفر لهم . ووافق 90 بالمئة ممن لديهم أطفال مصابون بالصمم على إجراء هذا الفحص عند رغبتهم في الحصول على طفل آخر . كما وافق 98 بالمئة من هاتين المجموعتين على نصح العائلات المصابة بمثل هذه الأمراض بإجراء هذا الفحص والتشخيص قبل الانغراز .

(1). A. Alsulaimani etal : PGD in Saudi Arabia Parents' experience and Attitudes . Prenat Diag 2010,30: 753-757

وقد أبدى غالبية الذين وافقوا على التشخيص قبل الانغراز (ممن لديهم تجربة ومعرفة بهذا الموضوع) عدم موافقتهم على اجراء فحص تأكيدي أثناء الحمل لانهم أساسا لم يوافقوا على التشخيص قبل الانغراز الا من أجل الابتعاد عن الفحص أثناء الحمل وما يؤدي إليه من مضاعفات وإذا ثبت التشوه احداث إجهاض معتمد .

ويتضح من هذا البحث أن هذه المجموعة بكاملها (148 عائلة) كانت على اطلاع على الفتوى المبيحة لإجراء فحص التشخيصي الجيني قبل الانغراز في المملكة العربية السعودية . وأنهم أيضا على اطلاع بعدم جواز الإجهاض في حالة تشخيص الجنين أثناء الحمل باصابته بمرض الصمم أو أمراض الدم الوراثية (الثالاسيميا والمنجلية) مع أن المقال ذكر وجود فتوى بإباحة الإجهاض في حالة أمراض الدم الوراثية وليس لي اطلاع عليها .

وفي بحث للدكتور حمزة الاسكندراني منشور في مجلة (Human Reproduction and Genetic Ethics)(1) عام 2009 والمقدم أيضا لمؤتمر الجين الإنساني للعالم العربي عام 2010 (Pan Arab Human Geneti Conference)(2) ذكر الباحث أن عدد مراكز أطفال الأنابيب في العالم حتى عام 2003 كان 3300 مركزا منها خمسون فقط تُجرى فيها فحوصات " التشخيص الجيني قبل الانغراز " وبالمقابل فإن دول مجلس التعاون الخليجي بها 60 مركزا لمشاريع أطفال الأنابيب منها ثلاثة مراكز بالسعودية ومركزا جديدا في دبي . وأكبر هذه المراكز وأقدمها وأوسعها خبرة هو مستشفى الملك فيصل التخصصي بالرياض والذي أجرى أكثر من ثلاثمائة فحص . وهو الوحيد الذي يستخدم تقنية فيش (FISH) (تقنية مجس مشع من الحمض النووي مع استخدام تقنية التهجين) وتقنية تفاعل سلسلة البوليميريز (PCR) وأما المراكز الأخرى فتستخدم تقنية فيش (FISH) فقط . وهي متعلقة أساسا بالكروموسومات ووجود أي خلل صبغي وتعيين كروموسوم الذكورة Y وكروموسوم الأنوثة X وبالتالي تقتصر في معرفة هل اللقيحة ذكر أم أنثى وهل بها أي خلل كروموزمي .

وأرجع السبب في قلة مراكز التشخيص الجيني قبل الانغراز الى كلفتها العالية وعدم توفر المختصين في هذا الفرع ، وبما ان هذه المراكز خاصة فإن الاستثمار في التشخيص الجيني قبل الانغراز يعتبر مكلفا وغير مربح ... وتكلف دورة أطفال الأنابيب مع استخدام التلقيح المجهري للحيوان المنوي ICSI في الولايات المتحدة ما بين 9000 إلى 12,000 دولار ويضاف إليها ما بين 4000 إلى 6000 دولار لفحص التشخيص الجيني قبل الانغراز . وعند سؤالي للتكلفة في المستشفى الخاص الوحيد في المملكة تبين أن دورة أطفال الأنابيب تكلف ثلاثين ألف ريال وأن فحص التشخيص الجيني قبل لانغراز يكلف حوالي عشرة آلاف ريال (وهو فحص يعتمد أساسا على تقنية فيش FISH) ولا توجد قوانين أو إجراءات تنظيمية إشرافية لفحوصات التشخيص الجيني قبل الانغراز في دول مجلس التعاون الخليجي . وهناك تنظيمات لمراكز أطفال الأنابيب (وعددها 60) في دول مجلس التعاون ، ولكن لا توجد رقابة على تنفيذ هذه التنظيمات وتترك لهذه المراكز مجالات واسعة للعمل دون رقابة كما يقول الدكتور حمزة اسكندراني (المرجع السابق) .

ويذكر الدكتور الاسكندراني بعض المحاذير الأخلاقية وهي ما قيمة هذه الأجنة (وهي في الواقع لقائح كما أسلفنا) ومدى اعتبارها إنسانا !!! وفي الغرب يضع الكاثوليك هذه اللقائح في مرتبة إنسان كامل لا يجوز الاعتداء عليه وبالتالي يقفون ضد مشاريع أطفال الأنابيب وما يتبعها من فحوصات التشخيص الجيني قبل الانغراز . وإن استبعاد لقيحة تحل مرضا وراثيا هو اعتداء على إنسان كامل وقتله !! وهو أمر مخالف للعقل والمنطق ولكن الكنائس الأخرى واليهود والمسلمين وكثيرا من الأديان الأخرى تقبل مشاريع أطفال الأنابيب وفحوصات التشخيص الجيني قبل الانغراز ، لان ذلك يقلل الى حد كبير من الحاجة إلى إجهاض الأجنة المصابة بمرض وراثي أو عيوب خلقية .

وهناك اعتراضات اخلاقية بأن هذه الفحوصات قبل الانغراز تفتح الباب لاختيار جنس الجنين دون سبب طبي (وهو أمر حقيقي ويحدث في أماكن مختلفة من العالم الاسلامي) ، كما أنه يفتح الباب لاختيار جنين بمواصفات معينة (وقد سبق أن ناقشنا هذه النقطة) .

(1) Hamza Eskandarani : Preimplantation Genetic Diagnosis in the GCC

Countries: Utilization and Ethical Attitudes: Human Reproduction and Genetic Ethics 2009 15(2):68-74

(2) H. Eskandarani : Ethical Concerns of PGD in the Gulf Cooperative Council (GCC)

States: Pan Arab Human Genetic Conference P48-49

الفحوصات الطبية التي تجري أثناء الحمل لاكتشاف الأمراض الوراثية والكروموسومية وغيرها

هناك العديد من الاسباب التي تؤدي الى تشوه الأجنة والى ولادتهم بأمراض خطيرة ، أو حدوث وفاة أثناء الحمل فيؤدي ذلك الى الاجهاض والى ولادة أطفال ميّتين (املاص) أو الى الوفاة في خلال شهر من الولادة . وترجع هذه الأسباب الى ثلاث مجموعات :

- أ- الأشعة بانواعها : وتؤدي الى طفرات بالمورثات .
- ب- أنواع من الاخماج (الالتهابات الميكروبية والفيروسية ... الخ) .
- ج- العقاقير والمواد الكيماوية .
- د- العوامل الميكانيكية .

هـ- نقص في مواد غذائية وأهمها حامض الفوليك الذي يؤدي نقصه الى عيوب الانبوب العصبي المفتوح (Open Neural Tube) وتتمثل في الجنين بدون دماغ (Anencephaly) والشوكة المشقوقة (Spine bifida) ويمكن الوقاية منها باضافة الفوليك الى طعام الحامل أو الى الطعام بصورة عامة . كذلك فإن نقص اليود في الطعام يؤدي الى نقص في وظيفة الغدة الدرقية ، ويمكن الوقاية من ذلك بوضع اليود في ملح الطعام . ولا بد من تجنب الأشعة للحامل وتجنب الالتهابات مثل الحصبة الألمانية التي تسبب تشوها شديدا للأجنة وذلك باعطاء الفتيات قبل الزواج التحصين ضدها ، وهو أمر صار اجباريا في معظم بلدان العالم ، مما أدى الى انخفاض كبير جدا في التشوهات الناتجة عن الحصبة الألمانية ، وهناك مجموعة من التطعيمات (التحصينات) للوقاية من بعض الأمراض المعدية والتي يمكن أن تصيب الأجنة والتي على المرأة أن تأخذها قبل أن تحمل . كما أن هناك العديد من الوسائل الوقائية من الأمراض ومعالجتها قبل أن يبدأ الحمل ، وإذا كانت المرأة تعاني من البول السكري وضغط الدم فإن عليها أن تضبط السكر العالي وضغط الدم المرتفع وأن تحافظ على الأدوية المقررة (هناك أدوية لا تستعمل أثناء الحمل وبالتالي يستبعدا الطبيب المعالج ، فمثلا لا يعالج السكر بالأدوية التي تؤخذ بالفم ولكن لا بد من أخذ الأنسولين بواسطة الحقن تحت الجلد وهكذا) .

ثانيا : الأسباب الكروموسومية والوراثية وقد تحدثنا عنها بما فيه الكفاية .
ثالثا : أسباب مشتركة بين البيئة والعوامل الوراثية وتشكل أكبر المجموعات .

وسائل تشخيص التشوهات الخلقية في الجنين (أثناء الحمل)

بما ان أسباب التشوهات الخلقية في الجنين متعددة فلا بد للوصول الى تشخيص التشوه ونوعه وتقرير نوع معالجته من معرفة السبب أولا . ولمعرفة السبب لا بد من معرفة القصة المرضية والفحص السريري واجراء فحوصات مختبرية وموجات فوق الصوتية ثم يتم اللجوء أحيانا الى فحص الزغابات المشيمية ، والى فحص السائل الأمنيوسي (سائل السلى) والى الفحوصات الجينية المتعددة . وقد أدت معرفة الأسباب الى الوقاية من كثير من أسباب اصابات الأجنة ، وذلك مثل الأمراض المكروبية والفيروسية (مثل الحصبة الألمانية والأمراض الجنسية ، والتهاب الكبد الفيروسي ومقوسة جوندي (التوكسو بلازما) وفيروس تضخم الخلايا (Cytomegalo Virus) والهربس .. الخ) ، والابتعاد عن العقاقير الضارة بالجنين وهي كثيرة جدا ، والى الامتناع عن التدخين وشرب الخمر لانها تضر بالأجنة ضررا بالغا والى اعطاء الحوامل حامض الفوليك واليود الخ .

وإذا تم التشخيص يعالج السبب إن أمكن ، أما إذا كان التشوه شديدا فإنه ينصح بالاجهاض . وفي حالات أخرى يمكن الاستعداد لمعالجة المولود منذ لحظة ولادته بالعقاقير والعمليات الجراحية وغير ذلك ، ويعرف الأبوان ماذا هم مقبلون عليه . ولا بد من الاستشارة الوراثية في حالات الأمراض الوراثية وهذه الاستشارة قد تكون قبل الزواج ، أو قبل الحمل ، أو بعد حدوث الحمل ، وتقرير ما هو العلاج الأنسب بعد مناقشة ذلك الأمر تفصيلاً مع الوالدين ، واخذ موافقتهم التامة والمتبصرة .

ونبدأ بالفحوصات غير الباضعة (Non Invasive) وتتمثل في :

(1) – فحص الموجات فوق الصوتية (السونار) (Ultrasound)

يمكن رؤية الجنين بعد ستة أسابيع من آخر حيضة حاضتها المرأة (LMP) أو اربعة اسابيع منذ التلقيح . ويمكن رؤية كيسين في حالات التوائم منذ الأسبوع السابع (من اخر حيضة حاضتها المرأة وهو ما يستخدمه أطباء التوليد) وفي

الاسبوع الحادي عشر الى الثالث عشر (حساب أطباء التوليد) يمكن معرفة علامة هامة في حالات متلازمة داون (Down Syndrome) [التثلث الصبغي رقم 21] وهي شفافية الجهة الخلفية من عنق الجنين (Nuchal Transparency) . ويتم اجراء فحص بالسونار (الموجات فوق الصوتية) بصورة تفصيلية لكل حمل في الاسبوع الثامن عشر وهو أمر مقرر في الدول المتقدمة ويعتبر روتينيا.... وهذا الفحص يوضح معظم العيوب المورفولوجية (الشكلية) في الجنين وخاصة الجنين بدون دماغ (Anencephaly) والشوكة المشقوقة (Spina bifida) وهي عيوب خطيرة في تكون الجهاز العصبي .

كما أن فحص الموجات فوق الصوتية قد يوضح عيوباً خلقية في القلب أو غيره من الأعضاء .

متى يتم نفخ الروح ؟

وبما أن هذا الفحص يتم في الاسبوع الثامن عشر منذ آخر حيضة حاضتها المرأة وهو ما يوازي 16 اسبوعاً منذ التلقيح فإن تشخيص الجنين بدون دماغ أو العيوب الخطيرة من أنواع الشوكة المشقوقة يسمح للمرأة بإختيار الاجهاض قبل نفخ الروح المقرّر في الفقه الاسلامي بناء على حديث البخاري ومسلم الذي رواه عبد الله بن مسعود " إن أحدكم يجمع خلقه في بطن أمه أربعين يوماً ثم يكون علقه مثل ذلك ثم يكون مضغة مثل ذلك ثم يبعث الله ملكاً فيؤمر بأربع كلمات ويقال له : اكتب عمله ووزقه وأجله وشقي أو سعيد ثم ينفخ فيه الروح " .

وقد اخرج الامام البخاري في صحيحه في كتاب بدء الخلق وكتاب التوحيد ، وكتاب الانبياء باب خلق آدم وذريته ، وكتاب القدر . وأخرجه الامام مسلم في كتاب القدر بعدة روايات ، وليس في هذه الروايات جميعاً أربعين يوماً نطفة . قال ابن حجر العسقلاني في فتح الباري شرح صحيح البخاري(1) : " ووقع عند أبي عوانه (في صحيحه) من رواية وهب عن جرير عن شعبه مثل رواية آدم ، لكن زاد نطفة بين قوله " أحدكم " وبين قوله " أربعين " فبين أن الذي يجمع هو النطفة والمراد بالنطفة المني ، وأصله الماء القليل " .

وذكر الامام النووي في الاربعين النوويه وابن رجب الحنبلي في جامع العلوم والحكم هذا الحديث هكذا : عن ابي عبد الرحمن بن مسعود رضي الله عنه قال : إن أحدكم يجمع خلقه في بطن أمه أربعين يوماً نطفة ، ثم يكون علقه مثل ذلك ، ثم يكون مضغة مثل ذلك ، ثم يرسل اليه الملك فينفخ فيه الروح ويؤمر بأربع كلمات : بكتب رزقه وأجله وعمله وشقي او سعيد " رواه البخاري ومسلم " .

وهؤلاء أئمة علم الحديث مجمعون على أن نفخ الروح لا يكون الا بعد مرور مائة وعشرين يوماً : أربعين نطفة واربعين علقه ، وأربعين مضغة ، ثم ينفخ فيه الروح . وقد اتجه بعض المعاصرين الى فهم خاص لهم وهو أن الجمع كله انما يكون في الاربعين الاولى وان نفخ الروح يكون مباشرة بعد هذه الاربعين ، واستدلوا على ذلك بحديث حذيفة بن أسيد الذي أخرجه الامام مسلم في صحيحه ، كتاب القدر ونصه : اذا مرّ بالنطفة ثنتان واربعون ليلة بعث الله ملكاً فصورها وخلق سمعها وبصرها وجلدها ولحمها وعظامها ثم قال يارب أذكر أم أنثى ؟ فيقضي ربك ما شاء " . وليس لهم حجة في هذا الحديث إذ ليس فيه ذكر لنفخ الروح وهو أمر يحدث في فترة متأخرة عن الاربعين الاولى وحديث عبد الله بن مسعود الذي أخرجه الشيخان وغيرهما ، صريح في ذكر النطفة والعلقه والمضغة وان كلا منها أربعين فيكون نفخ الروح بعد الاربعين الثالثة .

وقد شرحت هذا الخلاف في العديد من كتبي (2) وحديث حذيفة ابن أسيد يتحدث بوضوح عن مرحلة تكوين الأعضاء (Organs genesis) وهذه تحدث بوضوح بعد الاربعين وفي علم الأجنة تبدأ بصورة خفية منذ نهاية الاسبوع الرابع وتستمر الى نهاية الاسبوع الثامن وتبلغ أوجها في نهاية الاسبوع السادس (42 يوماً) وهو ما ذكره حديث حذيفة بن أسيد رضي الله عنه .

وقد قال ابن القيم في التبيان في أقسام القرآن وفي غيره من كتبه مثل طريق الهجرتين : فإن قيل الجنين قبل نفخ الروح هل كان فيه حركة واحساس أم لا ؟ قيل كان فيه حركة النمو والاعتداء كالنبات . ولم تكن حركة نموه واعتدائه بالارادة . فلما نفخت فيه الروح انضمت اليه حركة حسيته وادته الى حركة نموه واعتدائه (3) .

ويقول ابن حجر العسقلاني في فتح الباري " ولا حاجة له (أي الجنين) حينئذ الى حس ولا حركة إرادية لانه حينئذ بمنزلة النبات . وانما يكون له قوة الحس والارادة عند تعلق النفس (اي الروح) به (4) .

(1) فتح الباري شرح صحيح البخاري لابن حجر العسقلاني ج479/11 المطبعة السلفية

(2) خلق الانسان بين الطب والقرآن " ط13 ص 327-334 ، وكتاب الجنين المشوه والأمراض الوراثية دار القلم ودار المنارة ، مبحث نفخ الروح ص 379-397 ، والتارات السبع " الندوة العالمية للشباب الاسلامي ص 47-65 ، و " الخلايا الجذعية " دار السعودية ص 102-108 ، وكتاب الحياة الانسانية النبوية متى تبدأ ومتى تنتهي ؟ دار القلم دمشق ص 53-83 وص 124-130 ، وقد صدر مؤخرا "كتاب تحقيق الاربعينات في علم الأجنة بين الطب والقرآن " لاختينا الدكتور حيدر محمد الجدي " ووضعت له مقدمة ضافية تعالج هذا الموضوع

(3) ابن القيم التبيان في أقسام القرآن ص 255 .

(4) فتح الباري شرح صحيح البخاري كتاب القدر ج482/11 .

والغريب حقا أن يرجع هؤلاء العلماء الأفاضل علامة نفخ الروح الى وجود الجهاز العصبي ووجود الحس والحركات الارادية ، فقد اكتشف البروفسور كورين (Julios Koren) استاذ الأمراض العصبية في جامعة نيويورك بعد تشريح العديد من الأجنة في مراحل مختلفة من أعمارها أن المناطق العليا من المخ (Cerebral Cortex) والتي تتحكم فيما تحتها من المراكز تكون غير متواصلة كهربائيا ولا يبدأ الاتصال والتشابك (Synapses) وارسال الاشارات وتلقيها الا بعد مرور 120 يوما منذ التلقيح أو 134 يوما منذ آخر حيضة حاضتها المرأة (وهو حساب أطباء التوليد) وذلك يساوي 19 اسبوعا ويوما واحد ولهذا جعل بداية الاسبوع العشرين هو بداية الاحساس والحركات الارادية ، وقد اعلن ذلك في مؤتمر زرع الأعضاء : القضايا الاخلاقية والقانونية ، نظرة عالمية ، المنعقد في أوتو بكندا في 20-24 أغسطس 1989 (1) . وهذا الاكتشاف الحديث مذهل ويوضح اعجاز الحديث المصطفى صل الله عليه آله وسلم في نفخ الروح كما يوضح الاكتشاف المذهل لعلمائنا الأجلاء . على هدى الأحاديث النبوية واصرحهم في ذلك ابن القيم وابن حجر العسقلاني اللذين ربطا نفخ الروح بالحس والحركة الارادية ، وهو أمر مذهل .

وقد استطرنا في موضوع نفخ الروح لأهميته البالغة في اباحة الاجهاض بشروطه إذا كان الجنين مشوها تشويها شديدا وهو ما أخذ به المجمع الفقهي الاسلامي التابع لرابطة العالم الاسلامي في دورته الثانية عشرة (15-22 رجب 1410 هـ / 10-17 فبراير 1990م) وفيه : إذا كان الحمل قد بلغ مائة وعشرين يوما لا يجوز اسقاطه ، ولو كان التشخيص الطبي يفيد أنه مشوه الخلقة الا إذا ثبت بتقرير لجنة طبية من الأطباء النقات المختصين أن بقاء الحمل فيه خطر مؤكد على حياة الام فعندئذ يجوز اسقاطه سواء كان مشوها أم لا دفعا لأعظم الضررين . قبل مرور مائة وعشرين يوما على الحمل إذا ثبت وتأكد بتقرير لجنة طبية من الأطباء المختصين النقات ، وبناء على الفحوص الفنية بالاجهزة والوسائل المختبرية أن الجنين مشوه تشويها خطيرا غير قابل للعلاج ، وأنه إذا بقي وولد في موعده ستكون حياته سيئة والاما عليه وعلى أهله فعندئذ يجوز اسقاطه بناء على طلب الوالدين "

والخلاصة في فحص الموجات فوق الصوتية : أنه فحص هام وليس منه أي ضرر أو خطر لا على الأم الحامل ولا على الجنين . وأنه يوضح منذ فترة مبكرة (الاسبوع السابع بحساب أطباء التوليد أو الاسبوع الخامس بعد التلقيح) وجود توأم أو توأم أو وجود كيس لا جنين فيه . وفي الاسبوع 11-13 (حساب أطباء التوليد) يوضح علامات متلازمة داون وتحتاج الى فحوصات تأكيديه (دم الأم والسائل الأمينوسي) . كما أن الفحص منذ الاسبوع السادس عشر (حساب أطباء التوليد) يوضح معظم العيوب المورفولوجيه وأهمها دون ريب الجنين بدون دماغ (الذي لا يعيش وغالبا ما ينزل ميتا) والشوكة المشقوقة ذات العيوب الخطيرة .

(2)- فحص دم الأم والبحث عن خلايا الجنين ودنا (DNA) الجنين

لقد تبين وجود خلايا الجنين المتعلقة بالمشيمة في دم الأم ، وهي خلايا قليلة العدد ويمكن جمعها من دم الأم وتحليلها بتقنية فيش (FISH) التي سبق أن شرحناها عند الحديث عن الفحص قبل الانغراز . وبواسطة ذلك يمكن معرفة أي خلل كبير في الكروموسومات مثل التثلث الصبغي 21 (متلازمة داون) والتثلث الصبغي 18 (متلازمة إيدواردز) والتثلث الصبغي 13 (متلازمة بتاو) . ويمكن أيضا العثور على دنا (DNA) الجنين في دم الأم واستخدام تقنية تفاعل سلسلة البوليميريز (PCR) وبالتالي الوصول الى تشخيص غير مؤكد لبعض الأمراض الوراثية الجينية مثل الثالاسيميا والمنجلية والتليف الكيسي .

(3)- فحص دم الأم لمواد كيميائية تدل على وجود مرض في الجنين

يوجد في الجنين دم خاص به لا يوجد له مثيل في الأم وهو الفا فيتو بروتين (alpha Feto Protein AFP) ويتسرب منه بعض المواد الى دورة الأم دون أن يحدث ضرر لا بالحامل ولا بجنينها ، ويمكن معرفة هذا البروتين (AFP) وهو يزداد مع تقدم الحمل . ولذا فلا بد من الدقة في معرفة عمر الجنين بواسطة الموجات فوق الصوتية . وبناء عليه فإن كانت هناك زيادة كبيرة في هذا البروتين فإن ذلك يدل على الانبوب العصبي المفتوح (Open Neura Tube) وبالتالي وجود الجنين بدون دماغ (Anencephaly) أو الشوكة المشقوقة (Spina bifida) ويتم معرفة ذلك يقينا

(1) Koren J: Symposium on Ethics of Organ Transplantation Ottawa , Canada , Aug 20-24 ,1989 Book of Abstracts.

بإجراء فحص الموجات فوق الصوتية في الاسبوع الثامن عشر . وفي حالة التثليث الصبغي مثل متلازمة داون فإن هذا البروتين يكون أقل من مستواه الطبيعي . ولا بد إذن من وجود فحوصات أخرى لتأكيد أو نفي هذا التشخيص . يتم أيضا فحص هرمون نمي القند الذي يفرزه الكوريون من المشيمة (B-HCG) ويزداد هذا الهرمون في دم المرأة عند حملها ومن ثم يخرج في البول . ولهذا فإن فحص هذا الهرمون هو الأساس للتأكد من حمل المرأة . ويكون هذا الفحص ايجابيا في دم المرأة بعد اسبوع واحد فقط من انغراز اللقيحة في الرحم (أي قبل موعد الدورة الدموية للمرأة) ويظهر هذا الهرمون في البول بعد ذلك باسبوع (أي بمجرد أن تتأخر الدورة الدموية اسبوعا واحدا فقط) . وفي حالة الحمل خارج الرحم أو اجهاض منذر فإن هذا الهرمون يقل في دم المرأة الحامل .

وبعد دخول الحامل في شهرها الرابع يكون هذا الهرمون مع بروتين (الفا فيتو بروتين) ذو أهمية للكشف عن متلازمة دوان (التثليث الصبغي رقم 21) حيث يرتفع هرمون نمي القند الكوريوني (B-hcG) بينما ينخفض ألفا فيتو بروتين ، أما إذا زاد هذا الهرمون زيادة كبيرة فإنه يشير الى (رحي العذارية) (Hydatiform mole) ويستخدم هذا الهرمون لمتابعة معالجة الأورام والأمراض الناتجة عن خلايا من المشيمة تعرف الخلايا الغازية المشيمية وأمراضها (Trophoblastic cells and disease) والهرمون الثاني الذي يتم الفحص عنه هو الايستيرويول (estriol) وهو هرمون الأنوثة وتفرزه المشيمة ووجوده دلالة على حسن وظيفة المشيمة والجنين وصحة الأم . ومصدره الأساسي الغدة الكظرية للجنين وتحوله المشيمة إلى الايستيرويول الذي يذهب الى الدورة الدموية لدى الأم وتفرزه الأم في بولها وفي الصفراء من كبدها ، ويمكن فحصه في الثلث الاخير من الحمل (أي بعد الشهر السادس) وانخفاض هذا الهرمون يدل على مرض في الجنين مثل ضمور الغدة الكظرية أو متلازمة داون أو وجود مرض آخر في الجنين يستدعي توليده (قبل الموعد) .

والهرمون الثالث الذي يتم فحصه أحيانا هو (الهرمون المثبط) (Inhibin A) الذي تفرزه المشيمة ، والذي يزيد في حالات متلازمة داون وهناك بروتين آخر غير ألفا بروتين يسمى بلازما بروتين A المرتبط بالحمل الذي يقل في حالات التثليث الصبغي 21 و 18 و 13 (داون وايدوارز وبتاو) . وبصورة عامة فإن نقص هذا البروتين يدل على أن الجنين أصغر حجما ووزنا ، من حجمه ووزنه الطبيعي لما هو متوقع من عمره (Small for gestational age) ويمكن تجميع هذه الفحوصات لزيادة الدلالة على مرض معين مثل متلازمة داون حيث يقل ألفا فيتو بروتين كما يقل بلازما بروتين A المرتبط بالحمل كما يقل هرمون الاستريول ، بينما يزداد الهرمون النمى للقند (B-hcG) وهرمون الانهيبين (الهرمون المثبط) .

طبعاً تستخدم هذه الفحوصات من دم الحامل بالإضافة إلى البحث عن خلايا الجنين ودنا (DNA) الجنين . وإذا أضفنا الى ذلك فحص الموجات فوق الصوتية في الاسبوع الثامن عشر (حساب أطباء التوليد) أو السادس عشر منذ التلقيح ، فإن تشخيص بعض الأمراض يكون مؤكدا بدرجة كبيرة مثل الجنين بدون دماغ والشوكة المشقوقة وأنواع التثليث الصبغي 21 و 18 و 13.

وإذا كان التثليث الصبغي 21 (داون) لا يعتبر شديد الخطورة إلا أن التثليث 18 و 13 هما في منتهى الخطورة ولا يعيش بهما المولود ، ولذا فإن موضوع الإجهاض في الجنين بدون دماغ والتثليث 18 و 13 يعتبر أمرا مقبولا إذا تم قبل 120 يوما قبل التلقيح (تساوي 134 يوما منذ بداية آخر حيضه حاضتها المرأة = 19 أسبوع ويوم واحد وبحساب أطباء التوليد).... وهذا كله غير فحص دم الأم للأمراض المعدية (مقوسة جوندي ، الايدز ، الهربس والحصبة والألمانية الزهري) وهي مجموعة تعرف باسم (Torch) .

الفحوصات الباضعة (Invasive Tests)

إن الفحوصات غير الباضعة لا تشكل أي خطر على المرأة الحامل ولا على جنينها وهي تمثل في (أ) الفحص بالموجات فوق الصوتية .

(ب) خلايا الجنين في دم الأم مع وجود دنا (DNA) الجنين .

(ج) مجموعة البروتينات والهرمونات التي تزداد أو تقل حسب نوع المرض الذي يصاب به الجنين .

أما الفحوصات الباضعة فلها المخاطر على الأم وعلى الجنين وهذه الفحوصات هي :

- 1- فحص الزغابات المشيمية وأخذ عينة منها (Chorion Villus Sampling) .

- 2- فحص السائل الأمينوسي (السلى) .

- 3- تصوير الجنين بالأشعة وأحيانا بالأشعة الملونة (Amniography) .

- 4- منظار رؤية الجنين (Fetoscopy) .

- 5- فحص دم الجنين وفحوصات أخرى .

وسنبدأ بذكرها حسب إجرائها من بداية الحمل .

فحص الزغابات المشيمية وأخذ خزعة (عينة) منها

لقد كان الصينيون أول من أدخل هذا الفحص إلى عالم الطب سنة 1975 وكانت نسبة الإجهاض لديهم في حدود 5 بالمئة وكان الدافع لهم معرفة جنس الجنين في فترة مبكرة لإسقاطه إن كان أنثى ، لان الدولة لم تكن تسمح إلا بطفل واحد فقط . وبدلا من قتل الأجنة في فترة متأخرة من الحمل (الشهر الخامس – السادس) أو حتى بعد الولادة فقد أمكن بإجراء هذا الفحص في الأسبوع العاشر منذ آخر حيضه حاضتها المرأة وهو ما يوازي الأسبوع الثامن منذ التلقيح . وانتقل الفحص إلى الاتحاد السوفيتي (آنذاك) ومنه إلى أوروبا والولايات المتحدة وكانت نسبة الإجهاض لديهم عالية في حدود 15 بالمئة . ثم انخفضت النسبة مع تقدم الخبرات وتحسن التقنية حتى وصلت الآن إلى نصف إلى واحد بالمئة . وهناك طريقتان : الأولى – إجراء الفحص عن طريق المهبل ثم عبر عنق الرحم للوصول الى المشيمة بواسطة قثطرة رفيعة ، ومتابعة ذلك بواسطة الموجات فوق الصوتية ، وتؤدي هذه الطريقة إلى نسبة إجهاض واحد بالمئة أو أكثر قليلا . وعادة ما يجري الفحص ما بين الأسبوع العاشر والأسبوع الثاني عشر (حساب أطباء التوليد وهو ما يوازي الثامن الى العاشر منذ التلقيح) .

الثانية : عبر جدار البطن وجدار الرحم مع استخدام للموجات فوق الصوتية القوية والتي توضح موضع الجنين والمشيمة بكل دقة . ويتم إدخال ابره طويلة عبر البطن والرحم والوصول إلى المشيمة وأخذ عينة منها . وتمتاز هذه الطريقة بنسبة أقل من الإجهاض (دون واحد بالمئة) ونسبة أقل من حدوث الاخماج (الالتهابات) . ويجري هذا الفحص مثل سابقه بعد إفراغ المثانة .

الدواعي لاستخدام هذا الفحص :

ان خلايا المشيمة التابعة للجنين هي نفس خلايا الجنين ولهذا يمكن معرفة معظم انواع الخلل الذي يصيب الصبغيات مثل التثلث الصبغي بأنواعه (13 ، 18 ، 21) المعروفة باسم متلازمة داون ومتلازمة إدواردز ومتلازمة بتاو و أي نقص أو زيادة في الكروموسومات الجنسية X و Y ويمكن معرفة متلازمة ترنر وفيها نقص كروموسوم X (45 كروموسوما) أو زيادة كروموسوم X (كلينفلتر XXY) أو كروموسوم X الهش إلى آخر أنواع الخلل الكروموسومي الذي سبق الحديث عنه وتستخدم تقنية فيش (Fish) لمعرفة الخلل الكروموسومات .

ويمكن أيضا معرفة العديد من الأمراض الجينية (الوراثة) وذلك بفحص الجين المشكوك في اصابته مثل مرض الثلاسيميا أو مرض المنجلية أو مرض التليف الكيسي (وكلها أمراض وراثية متنحية) . أو مرض هينتنجتون وداء السليالات المعوي والتورمات الليفية العصبية والتصلب الدرني .. الخ (وكلها أمراض وراثية سائدة) أو مرض الناعور الهيموفيليا وحتل العضلات دوشين ومرض فابري .. الخ (وكلها أمراض وراثية عبر الكروموسوم X) أو أمراض الاستقلاب الشديد .. ولكن لا بد من تحديد نوع المرض الذي يتم البحث عنه أولا إذ لا يمكن البحث عن خمسة عشر ألف مرض وراثي ، وتستخدم تقنيات عده أهمها تفاعل سلسلة البوليميريز (PCR) ويمكن تلخيص ما يمكن معرفته من استخدام فحص العينة المشيمية كالاتي:

(أ) الفحص مباشرة بدون مزرعة وبالتالي الحصول على النتائج خلال يوم او يومين :
- معرفة جنس الجنين .

- معرفة الصبغيات الثلاثية (التثلث الصبغي 21 و18 و 13) الجسدي .

- معرفة الصبغيات الثلاثية الجنسية (مثل متلازمة كلينفلتر) .

- معرفة الصبغيات الأحادية الجنسية (مثل متلازمة ترنر) .

- معرفة بعض الأمراض الوراثية التي تنتقل عبر مورثة واحدة .

(ب) الفحص بعد زرع الخلايا المشيمية وتحتاج الى 3-4 اسابيع

- معرفة جميع الأمراض الهامة التي تصيب الكروموسومات وأنواع الانتقال إذا وجدت .

- معرفة الأمراض الناتجة عن الاستقلاب .

- معرفة معظم الأمراض الوراثية التي تنتقل عبر مورثة واحدة . ولا بد ها هنا من تحديد معرفة المرض المطلوب وذلك بمعرفة التاريخ الوراثي للأسرة والتاريخ المرضي ونوعية الزواج وهل هو زواج أقارب ؟ الخ ... ومعرفة نوعية الطفرات في مرض معين والموجودة في تلك المنطقة. ومثال ذلك التليف الكيسي الذي له طفرات وصلت إلى أكثر من ثمانمائة . ولا بد من فحص الطفرات المنتشرة في تلك المنطقة من العالم إذ يستحيل فحص جميع أنواع الطفرات ... وهكذا ويمكن معرفة أكثر من مائتي مرض وراثي بواسطة هذا الفحص.

مميزات هذا الفحص

(1) يمكن أن يجري في فترة مبكرة من الحمل من الاسبوع الثامن الى العاشر منذ التلقيح

وإذا احتاج الفحص للزرع (لمدة أربعة اسابيع تقريبا) فإن هناك وقتا كافيا للتأكد من نوعية المرض وخطورته ، وبالتالي يتم التشخيص بدقة قبل الوصول الى الزمن الذي يحرم فيه الإجهاض وهو 120 يوما منذ التلقيح وهو ما يوازي 17 اسبوعا ويوما واحدا.... وإذا تم الحساب منذ بداية أخر حيضه حاضتها المرأة (حساب أطباء التوليد) فإنه يوازي 19 أسبوعا ويوما واحدا ، وبالتالي هناك وقت كاف لإجراء الإجهاض عند تعينه قبل الزمن الذي يحرم فيه الإجهاض ومن الناحية الطبيّة فإن الإجهاض قبل الأسبوع الثاني عشر قليل المضاعفات جدا . وتزداد هذه المضاعفات كلما تقدم الحمل . وهذه الطريقة تجعل الإجهاض في فترة مأمونة وقليلة المضاعفات جدا.

(2) ويتميز هذا الفحص بأن الخلايا المشيمية تكون في حالة نشاط وانقسام ولا تحتاج في الغالب لفترة زرع طويلة

مثل تلك الخلايا التي تؤخذ من السائل الأمينوسي أو من دم الأم .

ولذا يمكن تشخيص عدد كبير من الأمراض الكروموسومية وبعض الأمراض الوراثية الجينية دون الحاجة الى زرع الخلايا . ويستخدم الزرع للتأكد ولمعرفة المزيد من الأمراض الوراثية والاستقلابية الكروموسومية (يمكن معرفة أكثر من مائتي مرض وراثي وكروموسومي)

المخاطر والمثالب

(1) لا يزال هذا الفحص غير منتشر في دول العالم الثالث ومنه الدول الاسلامية عربية وأعجمية

وهو محدد هناك ببعض الجامعات والمراكز لأنه يحتاج الى تدريب خاص لأطباء التوليد لإجرائه ، كما يحتاج الى وجود مختبرات متقدمة لمعرفة هذه الأمراض الكروموسومية والوراثية واستخدام الوسائل الحديثة في التشخيص .

(2) قد تكون نسبة الاجهاض التي تحدث أثناء تدريب هؤلاء الأطباء عالية وقد تصل الى خمسة بالمئة أو أكثر ، ثم إنها تتخفف بعد ذلك مع المران والخبرة حتى تصل الى واحد بالمئة أو ما دون ذلك وهي النسبة العالمية .

(3) تتكون المشيمة من خلايا الجنين وخلايا الأم وفي بعض الحالات يتم سحب خلايا من الأم مما يسبب خطأ في التشخيص حيث تكون الأم سليمة ولا تعاني من هذا المرض الكروموسومي أو الوراثي (الجيني) وتكون النتيجة أن الفحص سليم بينما يكون الجنين مصابا بأحد هذه الأمراض الخطيرة . ويفاجأ الأطباء والأهل بولادة طفل مصاب بأمراض خطيرة ، بينما كانوا قد طمأنوا الأسرة بسلامة الجنين . وهذا يؤدي الى مشاحنات ومحاكمات وتعويضات هائلة .

(4) حالات الموزاييك (الفسيفساء) (Mosaic) وقد تنمو خلايا المشيمة في الجنين بصورة الفسيفساء (أي موزاييك) وبصور متعددة ، وفيها خلايا مصابة بالمرض وخلايا غير مصابة ، وبالتالي قد يتم فحص خلايا مصابة ويكون الجنين ذاته (كتلة الخلايا الداخلية Inner Cell Mass) سليما . أو العكس تكون خلايا المشيمة سليمة وخلايا الجنين مصابة . وهناك يتم إجهاض جنين سليم بينما الفحوصات من الزغابات تدل على أنه مصاب ، أو تقول الفحوصات أنه سليم بينما الجنين مصاب و بالتالي تتم ولادة طفل مصاب بأمراض شديدة الخطورة . وهذا يؤدي الى صدمة للأهل ومقاضاة للأطباء ، وتصل حالات الموزاييك الى نسبة 10 بالمئة من حالات فحص خزعة المشيمة ، وهي نسبة عالية دون ريب .

(5) إذا كانت الام من فصيلة دم RH سلبى والجنين من فصيلة RH ايجابي فإن هناك احتمال أن تقوم الأم بصنع مضادات لدم الجنين وبالتالي تصيب الجنين بضرر بالغ... وقد يولد ميتا أو يموت بعد ولادته باستسقاء شديد في جميع جسمه (Hydrops fetalis) وهذا أمر نادر الحدوث .

(6) من النادر أن يسبب هذا الفحص خلا في أطراف الجنين (limb deformity) وبفضل الله أن هذه الحالات نادرة جدا .

(7) قد يسبب هذا الفحص التهابا ميكروبيا وهو أمر نادر الحدوث مع التعقيم الشديد ولكنه يحدث عند اجراء هذا الفحص عن طريق المهبل أكثر من حدوثه باستخدام ابرة عن طريق البطن .

(8) قد يسبب هذا الفحص تهريب للسائل الامينوسى وهو أمر نادر الحدوث . ويؤدي الى مضاعفات قلة السائل الامينوسى (Oligohydr amnios) ومثالها بعض العيوب في تكون الأطراف وعدم نمو كاف للرنيتين .

(9) قد تحدث آلام في بطن الحامل وتقلصات تشبه تقلصات العادة ولكنها غير خطيرة والخلاصة أن هذا الفحص على أهميته في معرفة الكثير من الأمراض الكروموسومية والوراثية الا أنه ليس خاليا من المضاعفات المذكورة آنفا . ولهذا تحتاج الأسرة الى استشارة وراثية ومعرفة مدى الحاجة لاجراء هذا الفحص والتعرض لمضاعفاته (نادرة) وحدث خطأ بالتشخيص بسبب الموزاييك أو خلايا الأم (تصل الى عشرة بالمئة) .

وهناك فائدة جانبية لإجراء فحص الزغابات المشيمية وهي الحصول على خلايا جذعية جنينية دون الحاجة الى إصابة الجنين بأذى أو قتله كما يحدث في المختبرات للحصول على خلايا جذعية جنينية ... وقد استخدمت هذه الخلايا الجذعية في صناعة صمامات القلب وإيجاد قصبه هوائية (الرغامى) (Trachea) وتصنيع خلايا قلبية وكبدية وعظمية .. الخ . كما أن هناك فائدة جانبية أخرى وهي معرفة والد هذا الجنين عندما يثور مثل هذا السؤال في بعض الحالات في الغرب (Paternity Testing delivery) ، وقد أفتى مجمع الفقه الإسلامى لرابطة العالم الإسلامى بعدم استخدام الفحوصات الجينية والكروموسومية (البصمة الوراثية) في تنازعات إثبات الأبوة ، وان الطرق الشرعية مثل اللعان ونفي الولد هي التي يلجأ اليها .

لا يستخدم فحص الزغابات المشيمية في الآتي : (موانع الاستطباب)
(1) إذا كانت الحامل مصابة بمرض تناسلي (جنسي) لم يتم علاجه بعد .

(2) إذا كان الحمل لأكثر من جنين (حمل التوائم) .

(3) إذا كانت الحامل قد نزفت دما من المهبل أثناء الحمل ولو كانت الكمية قليلة .

فحص السلى (السائل الأمينوسي) (Amniocentesis)

يجرى فحص السائل الأمينوسي بواسطة ابرة طويلة تدخل عبر جدار البطن وجدار الرحم الى غشاء (السلى ، الرهل) ثم يسحب السائل الأمينوسي وينبغي ألا تحديد مكان الرحم والمشيمة والجنين وكيس الأمنيون (السلى) بواسطة الموجات فوق الصوتية .

ويجرى هذا الفحص في الأسبوع الخامس عشر أو السادس عشر بحساب أطباء التوليد (أي الثالث عشر أو الرابع عشر منذ التلقيح) ويسحب الطبيب 10 – 15 مليلتر لإجراء الفحوصات المعملية عليها . ويصعب إجراء هذا الفحص قبل الأسبوع الرابع عشر (حساب أطباء التوليد) . ويكون إجراء هذا الفحص في الأسبوع السادس عشر (حساب أطباء التوليد) مناسباً جداً لمعرفة العديد من الأمراض ولكونه يسيراً ومضاعفاته قليلة وخاصة بأيدي المتمرسين وذوي الخبرة .
ويستخدم هذا الفحص في الحالات التالية (الاستطبابات) :

1- سن الحامل 35 عاما فما فوقها . وذلك لان احتمال وجود التثلث الصبغي يزداد مع تقدم سن الحامل . ولكن بما أن حمل كبيرات السن لا يشكل سوى أقل من 20 بالمئة من حالات الحمل فإن الكلية الامريكية لأطباء التوليد تقترح اجراء فحص السائل الأمينوسي لكل الحوامل وأن ذلك سيكشف العديد من حالات التثلث الصبغي وغيرها من الاختلالات الكروموسومية والوراثية ، ولهذا فإن الارشادات الحديثة من هذه الكلية تطلب من أطباء التوليد أن يعرضوا هذا الفحص على الحوامل . وهو أمر لا يوافق عليه كثير من الاطباء إذ لا بد من توفر ما يبرر إجراء هذا الفحص وإجراء الفحوصات غير الباضعة أو لا فإذا كان هناك ما يدل على وجود مرض وراثي أو كروموسومي فيتم آنذاك اقتراح فحص السلى .

2- ولادة طفل سابق به مرض وراثي أو كروموسومي .

3- وجود خلل كروموسومي بأحد الأبوين وخاصة من النوع الانتقالي (Translocation)

4- عيوب تكوين الأنبوب العصبي في الأسرة .

5- وجود أي مرض وراثي في الأسرة ووجود زواج بين الأقارب .

6- النساء الحاملات لأمراض وراثية في الكروموسوم الجنسي X ومثاله مرض الناعور (الهيموفيليا) ومرض حثل دوشين الذي يصيب العضلات .

7- وجود خلل في الفحوصات غير الباضعة مثل تحاليل دم الأم والتي سبق أن شرحناها بتفصيل كاف ، أو وجود خلل أو اشتباه في فحص الموجات فوق الصوتية ، وخاصة إذا احتاجت هذه الاختلالات الى التأكيد . فيتم ذلك التأكيد بواسطة بزل السائل الأمينوسي وفحصه .

كيفية اجراء هذا الفحص : يتم التعقيم لبطن الحامل ويستخدم جهاز الموجات فوق الصوتية (السونار) الحديث ويتم التعرف على وضع الجنين والسائل الأمينوسي ووضع المشيمة وأي خلل مورفولوجي (ظاهري) في شكل الجنين مثل وجود الجنين بدون دماغ أو الشوكة المشقوقة (Spine bifida) ويتم التخدير الموضعي لجدار البطن ثم يتم إدخال ابرة طويلة ويتم سحب 15 مليلتر من السائل الأمينوسي لاجراء الفحوصات عليه .

(1) الفحص الكيماوي: وهو يشبه فحص الدم الذي يجري للأُم ومعرفة بروتين الفا فيتوبروتين الذي يزداد بشكل كبير في حالة وجود الأنبوب العصبي المفتوح كما أنه يقل في حالة متلازمة داون والتثلث الصبغي الأخرى ، كما أن بلازما بروتين A المرتبط بالحمل يقل في حالة متلازمة دوان والتثلث الصبغي الأخرى .

(2) دراسة الكروموسومات (الصبغيات وتحديد جنس الجنين ومعرفة أنواع الخلل الكروموسومي مثل التثلث الصبغي ونقص الكروموسومات مثل حالة ترنر وأي أمراض أخرى تصيب الكروموسومات وتستخدم عادة تقنية فيش (Fish)

(3) دراسة الأمراض الوراثية ويتم البحث عن الأمراض الوراثية التي يشك الطبيب في وجودها بسبب ما لديه من التاريخ وفحوصات الدم وفحص الموجات فوق الصوتية ... الخ ، أي أن الفحوصات غير الباضعة تشير الى وجود خلل وراثي (جيني) . ويتم أيضا فحص الأمراض الاستقلابية وذلك عن طريق الفحص الكيماوي والفحص الجيني كلاهما معا . وقد تمكن العلماء من معرفة أكثر من أربعين مرضا من أمراض الاستقلاب الوراثي بدقة تشخيص تصل الى 95 بالمئة ... ولكن دراسة الكروموسومات والجينات والأمراض الاستقلابية تحتاج الى شهر كامل وربما أكثر ، وذلك لزراع الخلايا الجينية الموجودة في السائل الأمينوسي (وهي خلايا من جلد الجنين تتساقط منه الى هذا السائل) ، ولمعرفة نوع الخلل..... وبالنسبة للمسلمين فإن هذه الدراسة قد تستغرق وقتا طويلا ، وبالتالي لا يتم الحصول على النتائج النهائية الا بعد مرور 120 يوما من عمر الجنين منذ التلقيح وفي كثير من المراكز ، فإن هذا الفحص يجري مع فحص الموجات الصوتية في الأسبوع الثامن عشر أو حتى بعده . وبالتالي تأتي النتائج النهائية متأخرة ولا فائدة منها إذ يحرم استخدام الإجهاض قولا واحدا بعد مرور 120 يوم منذ بداية الحمل (التلقيح) . ولهذا فإن على أطباء التوليد في البلاد الإسلامية أو في الغرب للمرضى المسلمين أن يجروا هذا الفحص في الأسبوع السادس عشر (حساب أطباء التوليد وهو ما يوازي الأسبوع الرابع عشر منذ التلقيح) ولا تزداد المخاطر بإجرائه في هذا الموعد . وذلك يعطي وقتا كافيا لزراع خلايا السائل الأمينوسي والحصول على النتائج ، وتقرير إحداث الإجهاض من عدمه . وكل ذلك يتم قبل مرور المائة وعشرين يوما منذ التلقيح (19 أسبوعا ويوم واحد من حساب أطباء التوليد وهو بداية أخر حيضه حاضتها المرأة) .

(4) دراسة الطيف الضوئي : (Spectrophotometric Studies) وهذه الدراسة تستطيع أن تحدد مدى إصابة الجنين بمرض أرومات الخلايا الحمر الجيني (Erythroblastosis fetalis) وهو مرض ينتج عن اختلاف فصيلة الأم الريسيس السليبي (ve -Rh) بينما يكون الجنين من فصيلة (Rh+ve) ريسيس الايجابي ، وتصنع الأم مواد مضادة لخلايا الجنين فيتم تكسيرها وفي الحمل الأول يمكن ولادة طفل سليم ولكن بمجرد الولادة تعطي الأم مباشرة مصل ضد D (anti D Serum) ، ولذلك فإن هذا الفحص يستخدم في الحمل الثاني إذا كانت الأم لم تعط بعد الولادة مباشرة مصل ضد D (D) . وفي هذه الحالات قد يستدعي الأمر نقل دم للجنين في مرحلة متأخرة من الحمل .

(5) تشخيص أو نفى وجود التهاب خمجي في الرحم .

(6) متابعة نمو رنة الجنين في حالات تستدعي ذلك .

ميزات هذا الفحص (بزل السلى) :

(1) يمتاز هذا الفحص بسهولته وأن معظم أطباء التوليد قد تدربوا عليه بما في ذلك البلدان النامية .

(2) إن نسبة حدوث إجهاض على يد الأطباء ذوي الدربة والمران لا تزيد عن حالة من كل ما نتي حالة حمل (1) . وقد تصل النسبة الى حالة واحدة من كل أربعمئة حالة حمل أي أن النسبة ضئيلة جدا .

(1) لا حظ أن الاجهاض الطبيعي (السقط) هو في حدود 20 بالمئة من جميع حالات الحمل

(3) إذا تم إجراء هذا الفحص في الأسبوع السادس عشر بحساب أطباء التوليد فإنه من الممكن إجراء كافة الفحوصات على هذا السائل بما في ذلك زرع الخلايا الجينية ومعرفة التركيب الكروموسومي بدقة ومعرفة الأمراض الوراثية المشكوك فيها خلال شهر من الحصول على السائل . ومعنى ذلك أنه يمكن إجراء الاجهاض قبل الوصول الى زمن التحريم وهو 120 يوما منذ التلقيح (134 يوما بحساب أطباء التوليد وهو من بداية آخر حيضه حاضتها المرأة) وهو أمر مناسب للأطباء والأسر المسلمة . وبطبيعة الحال لا يتم الإجهاض الا في حالات الأمراض الخطيرة .

(4) يمكن العثور على خلايا جذعية جنينية والاحتفاظ بها ثم استخدامها في الاستطببات المختلفة ، وميزة هذه الخلايا أنها أخذت من جنين دون الإضرار به .

(5) يمكن تشخيص الغالبية الساحقة من أنواع الاختلالات الكروموسومية بدرجة دقة تصل الى 99 بالمئة .

(6) يمكن تشخيص مئات الأمراض الوراثية (الجينية) بشرط أن يكون الطبيب عارفا عما يبحث وما هو المرض أو الامراض الجينية التي يشك فيها .

(7) يمكن تأكيد تشخيص عيوب الانبواب العصبي المفتوح ويتأكد ذلك قطعاً باستخدام الموجات الصوتية في لاسبوع الثامن عشر من الحمل (بحساب اطباء التوليد) .

(8) يستخدم هذا الفحص في الثلث الأخير من الحمل (الثلاثة أشهر الأخيرة) لمتابعة نمو الرئتين في بعض الحالات .

المخاطر والمثالب

- 1- نسبة الإجهاض ضئيلة لدى الأطباء ذوي الخبرة والمران ، ولكنها ليست ضئيلة لدى الأطباء المتدربين (تعمل الى واحد وربما اثنين بالمئة)
- 2- لا يستطيع هذا الفحص (فحص السلى) معرفة العيوب الخلقية الموجودة في القلب و الحنك المشقوق أو الشفة الارنبية أو العيوب التي تصيب العظام وهذه كلها يمكن معرفتها بواسطة أجهزة السونار (الموجات الصوتية المتقدمة .
- 3- قد لا يندمل الانتقاب الذي حدث في كيس السلى وبالتالي يفقد الجنين كميات متزايدة من سائل السلى الهام لنمو الجنين ويؤدي ذلك أحيانا الى بعض التشوهات في الأطراف وعدم نمو كاف للرئتين . ولكن هذا الامر نادر الحدوث بفضل الله .
- 4- قد يسبب هذا الفحص التهابا ميكروبيا (اخماج) ... ويعتبر هذا إذا حدث أمرا معيبا ومخالفا للاجراءات المتبعة في التعقيم . ولكنه قد يحدث رغم أنه نادر الوقوع .
- 5- من النادر أن يؤدي الفحص الى أضرار مباشرة بالجنين بسبب الابرة التي تحدث خدشا في جلده أو في جسمه . كما قد يحدث ايضا التهاب وهو ضار بالجنين وبالام معا .
- 6- قد يؤدي الفحص نادرا الى ولادة قبل الموعد .
- 7- قد يؤدي الى حدوث تفاعل بين دم الأم ودم الجنين وتصنع الام مواد مضادة لكرات الدم الحمراء . إذا كانت هي من فصيلة ريسيس السلبية (Rh-ve) بينما الجنين من فصيلة ريسيس الايجابية (Rh+ve) . وهو أمر يستدعي نقل دم للجنين قبل ولادته .
- 8- انصمام (Embolism) وانطلاق جزء يسير من السائل الامينوسي الى الدورة الدموية للأم ورغم خطورته الا أنه نادر الحدوث جدا .

(3) تصوير الجنين بالأشعة: إن الأشعة التشخيصية بجرعات صغيرة لا تشكل أي خطر على الجنين ولا تعتبر مسخية (Teratogenic) وهي تستخدم عادة لمعرفة أمراض العظام في الجنين ويكون الجنين قد تجاوز الأشهر الثلاثة الأولى بيقين وهي الفترة الحرجة والتي قد تحدث فيها التأثيرات المسخية .
ولكن لا بد من الحذر من الأشعة في فترة الأشهر الثلاثة الأولى والابتعاد عنها ، كما أن أي أشعة للحامل بجرعات كبيرة نسبيا قد تصيب الجنين بأضرار بالغة ، وأما الأشعة الملونة والتي تحقن في السلى (Amniography) فإنها خطيرة وقد بطل استعمالها بعد انتشار استعمال الموجات فوق الصوتية وانتشار استعمال بزل السلى .

(4) منظار رؤية الجنين (Fetoscopy)

لقد انخفض استعمال منظار رؤية الجنين انخفاضا شديدا ولم يعد يذكره أحد الا في حالات محدودة ، وذلك بسبب تحسن أجهزة الموجات فوق الصوتية وازدياد قدرتها على تشخيص المزيد من الأمراض المورفولوجية (الشكل الخارجي) .
ولكن قد يحتاج الأطباء الى استخدام هذا الفحص للأسباب التالية :
1- معرفة العيوب الشكلية الخارجية بدقة .

2- أخذ عينة من دم الجنين لفحصها ومعرفة أمراض الدم الوراثية مثل الثلاسيميا والانيميا المنجلية ومرض الناعور الهيموفيليا ... الخ

3- أخذ خزعة (عينة) من كبد الجنين أو جلده لتشخيص بعض الأمراض مثل مرض ويلسون الذي يصيب الكبد أو مرض تحلل بشرة الجلد المجلي (Epidermolysis Bullosa) وهو مرض يصيب الجلد بدرجة خطيرة .

وبما أن العيوب المورفولوجية (الشكلية) يمكن تشخيصها بواسطة أجهزة السونار المتقدمة ، وأخذ عينة من دم الجنين يمكن أخذها من الحبل السري عبر بطن الأم وعبر الرحم الى الحبل السري بآبره دقيقة وتحت مراقبة السونار فإنه لا تبقى سوى الحالات التي تستدعي استخدام المنظار (Fetoscopy) محدودة بالحاجة لأخذ خزعة من جنين الكبد أو جلده . وهي أمور نادرة الحدوث . وبالتالي فإن منظار رؤية الجنين فقد أهميته لوجود البدائل الآمنة .
وتتمثل مخاطر المنظار في الآتي
(أ) نسبة عالية من الاجهاض 10 – 15 بالمئة .

(ب) نسبة عالية من حالات حدوث نزف الجنين أو المشيمة أو فقدان السائل الأمينوسي أو جرح الجنين .
لقد كان المنظار يستخدم في الفترة ما بين الاسبوع السادس عشر والثامن عشر من عمر الجنين ، ولكن هذه المخاطر الكبيرة جعلت استخدامه نادرا جدا وخاصة بعد أن تقدمت أجهزة السونار (الموجات فوق الصوتية) بدرجة تمكن الطبيب المختص من أخذ خزعة من كبد أو جلد الجنين . ولهذا فإن المراجع الحديثة في الموضوع لم تعد تذكره .

الخلاصة في الفحوصات التي تجرى للأجنة

- 1- فحوصات الدم للحامل والمتعلقة بالأمراض المعدية وأهمها (TORCH) (التوكسو بلازما والحصبة الألمانية وفيروس السيتو مجالو أي مضخم الخلايا ، والهربس)
 - 2- فحوصات الدم في الأم والتي تبحث عن خلايا الجنين ودنا (DNA) الجنين
 - 3- فحوصات الدم في الأم والتي تبحث عن بروتينات تشير الى أمراض معينة في الجنين مثل ألفا فيتو بروتين وانهيبن (Inhibin) وهرمون منمي القند الذي يفرزه الكوريون (المشيمة) وبروتين A المرتبط بالحمل وقد شرحنا أهمية كل واحد من هذه المواد وماذا تكشف عنه من أمراض في الجنين .
 - 4- فحص الموجات فوق الصوتية .
 - 5- الفحص قبل الانغراز .
- وكل هذه الفحوصات غير باضعة (Non Invasive) ولا تضر الحامل ولا جنينها .

الفحوصات الباضعة

وتتمثل في الآتي :

- 1- فحص الزغابات المشيمية .
 - 2- بزل سائل السلى لفحصه .
- وهذان الفحصان هما أهم الفحوصات الباضعة ويستخدمان عند وجود شك في مرض كروموسومي أو وراثي جيني معين . ولا بد من استخدام السونار (الموجات فوق الصوتية قبلها ومعها .
- أما تصوير الأجنة بأشعة X فقد استبدل بالسونار ما عدا في بعض حالات أمراض الجهاز الهيكلي (العظام) ويكون ذلك بعد مرور الأشهر الأولى الثلاثة وغالبا ما يكون في فترة متأخرة من الحمل .
- أما منظار رؤية الجنين فقد بطل استعماله تقريبا .
- ولهذا فإن أهم الفحوصات للتعرف على أمراض الجنين هي :
- 1- فحوصات الدم للأم بأنوعها .
 - 2- الموجات فوق الصوتية .
 - 3- الفحص قبل الانغراز .
 - 4- فحص الزغابات المشيمية .
 - 5- بزل سائل السلى لفحصه .
- ولا بد للوصول الى التشخيص النهائي قبل مرور 120 يوما منذ التلقيح لان اسقاط الجنين لا يجوز بأي حال من الأحوال بعد هذه الفترة الا إذا تعرضت حياة الأم (الحامل) للخطر بسبب استمرار الحمل وهو أمر نادر الحدوث جدا . فتقدم حياتها على حياته لانها أصله ، ولان ذلك أخف الضررين .
- و إذا كان التشخيص يفيد وجود مرض خطير في الجنين فإن يسوغ اسقاطه قبل نفخ الروح بطلب الوالدين كما ذكرت ذلك فتوى مجمع الفقه الاسلامي لرابطة العالم الاسلامي (القرار الرابع الدورة الثانية عشر رجب 1410هـ/فبراير 1990 .