ضعف السمع الوراثى

رسالة توطئة للحصول على درجة الماجستير فى امراض السمع و الصمم

مقدمه من الطبيبة

منى أحمد العقاد

بكالوريس طب و الجراحة

تحت اشراف

أ.د.أحمد سامح حسنى فريد

أستاذ الانف و الأذن و الحنجرة و أمراض السمع و الصمم

رئيس وحدة السمعيات

كلية طب القصر العينى

جامعة القاهرة

أ.د.محمد إبراهيم شبانه

استاذ امراض السمع و الصمم

كلية طب القصر العينى

جامعة القاهرة

كلية طب القصر العينى

جامعة القاهرة

2002

الملخـــص العـــربى

تصدت هذه الرسالة للدراسة النظرية لفقد السمع الوراثى، وتضمنت الرسالة:

أ- مناهج دراسة أسباب المرض الوراثية القديمة والحديثة وهذه تشمل:

1. **قوانين مندل للوراثة.**
2. **الكروموزمات وأنواعها والمواد الكيميائية التى تكونها** وهى أساسا حامض النواة والبروتينات المصاحبة له . وبما أن حامض النواة والبرويتنات المصاحبة له هى علم قائم بذاته من أحدث العلوم البيولوجية وأكثرها تقدما وإثارة وهو علم كيمياء البيولوجية الجزئية (الهندسة الوراثية سابقا) تضمن الجزء الخاص بكيمياء البيولوجية الجزئية دراسة كيمياء DNA ونستطيع أن نسميه ملك الجزيئات الأوحد فى الخلية فهو يتكرر كله وبذاته فى جميع خلايا الجسم مع أنه لا يعمل بكامل تركيبه فى الجميع . . . حيث يختص كل جزء بالنشاط فى عضو واحد وهذا الجزء الذى منه نتتبع كل نشاطات الخلية مع بعض تأثيرات من البيئة وإذا فنى تفنى الخلية البشرية ، وهو لا يتجزأ ولكن تولد منه نسخة مطابقة جزيئات مقابلا لبعض أجزائه . فإذا ولدت نسخة منه التى هى مثله ومطابقة له لابد أن تستقل فى خلية جديدة يكون هو حاكمها من داخل نواتها . أما ما يولد مقابلا لبعض أجزائه فهم يختلفون عنه فى العمل والخاتمة . . . فيفنون بدون أن تفنى الخلية وتستمر بعدهم دورة حياة الخلية حتى تفنى مع مليكها الدائم DNA.

ويتضمن الحديث الشامل عن البيولوجية الجزئية:

دراسة حامض النواة "الفاقد لذرة أكسجين" DNA من حيث تركيبه الكيميائى – طرق توالده – وهو مقسم إلى جينات

(exons) معروف شفرتها مبعثرة بدون نظام معين بين أجزاء مشابهة لها غير معروفة الشفرة (interon) تسمى الدواخل، وكل جين مسئول عن بعض وظائف الخلية والجسم البشرى كله.

- طرق إنتاج مركبات معبرة عما يحتويه من شفرة وراثية
- إختلاف تركيبه (التحورات) التى تحدث بسببها الأمراض الوراثية (mutation).
- طرق الأبحاث الخاصة بالبيولوجيا الجزئية الطبية وتطبيقاته الإكلينيكية وفى قمتها (المشروع العالمى لفك شفرة الجينات وتتابع أحرف اللغة الوراثية) وتسمى مشروع الجين ، وتتعاون أكثر الدول المتقدمة فى العالم على محاولة إتمامه فى خمس سنوات بقيادة الولايات المتحدة الأمريكية على أن تحاول كل دولة أن تكتشف جزء فيه ترتيب الحروف الوراثية فى الخلية . حيث أن طول جزئ DNA فى الخلية الواحدة متران وعدد حروفه 6 بليون حرف أى 6 ألف مليار حرف (6×10^9) ، وعند تمام الكشف عن تسلسل حروفه الوراثية يوظف هذا الإكتشاف لإكمال الخريطة الكرموزومية وهى عبارة عن تحديد (Locus) مكان وجيران كل جين لكى يسهل إكتشاف أى تحورات فى وظيفته الوراثية.

ب- الشق الإكلينيكى لدراسة فقد السمع الوراثى فى البشر .

وهذا يشمل:

- تعريف فقد السمع.
- ملاحظات شهرية تستطيع بها الأم والعائلة إلتقاط أى أدلة على تخلف السمع عند المولود.
- وحدات قياس السمع.
- معدل إنتشار فقد السمع الوراثى فى الأطفال.
- أنواع فقدان السمع:

أ- تقسيم إكلينيكى.

ب- تقسيم حسب طرق وراثته.

جـ- التطبيق الإكلينيكى للبيولوجيا الجزئية فى فقدان السمع الوراثى:

- الوصول إلى تحديد الجين الوراثى المسئول.
- شرح خاص للبروتين كنكسن 26 (Cennexin 26). الجينات المسئولة عن تكوينه – وظيفته الفسيولوجية – مواقع الجينات المكونة له على الكروموسومات (خريطته على الكروموسومات) وطرق تحور هذه الجينات حين تؤدى إلى فقدان السمع العصبى الحسى (SNHL).

د- محاولات علاج فقدان السمع الوراثى عن طريق تكنولوجيا البيولوجيا الجزئية:

1. علاج على اساس الوراثة العائلية، وهذه تحتاج لقدرات وتقنيات عالية غير موجود فى العالم الثانى . . وحتى فى العالم المتقدم هى فى بداية الطريق، وتتكون هيئة العلاج من: مجلس إستشارى للمرض الوراثى وهو يهتم كذلك بعائلة المريض، ويشرح الأطباء ماهو مطلوب منهم مثل مايخص الوالدين والأخوة وربما إمتد الأمر إلى بقية فروع العائلة ، وذلك لتشحيص أى مرض وراثى
2. تخفيف الشعور بالمعاناه عن العائلة إذا كان المولود لازال جنينا أو كان مولودا حديثا ومصاب ، والمجلس الإستشارى يجب أن يكون له أطباء إستشاريين وإجتماعيين .
3. العلاج بإنتاج جينات معدلة حسب البيولوجيا الجزئية وطرقها المتعددة وهى تحتاج إلى إحتياطيات معقدة ، وتعتمد على زرع وإكثار البكتيريا والفيروسات ونقاء شديد فى العمل .
4. وهناك محاولات فى الولايات المتحدة لمحاولة علاج عشرة أمراض فقط وراثية لم ينجح حتى الأن إلا علاج مرض سيولة الدم أ ، ب .

الأشخاص القائمون على العلاج بالجينات

يجب أن يتم التعاون بين مجموعات كثيرة أطباء وباحثين أكاديميين فى الوراثة متنوعين:

- دارسين للرياضيات والكيمياء الطبية ومادة البيولوجيا النباتية والحيوانية فى الثانوى والدراسة الجامعية ، ويجب أن يكون الفرع الرئيسى لدراستهم الجامعية فى مادتى البيولوجى والوراثة ، وهذه المجموعات هى:

أ- هيئة حكماء العلاج الإستشارة الوراثية . حاصلين على دكتوراة فى Ph.D أو .M.D فى الطب.

خبراء الوراثة الإكلينيكية: درجة ماجستير بعد نيابة أطفال أو نساء وتوليد (مدة ثلاث سنوات) وقد يتبع ذلك زمالة (سنتان) وبعد ذلك يستطيع الإنتشار فى مراكز الأبحاث والمراكز العلاجية.

ب- المعامل وهيئاتها

مجلس إدارة المعامل:

رئيس مجلس إدارة المعامل حاصل على درجة Ph.D أو M.D فى الطب المعملى .

أعضاء مجالس الإدارة : حاصلين على درجات الدكتوراه فى امراض الوراثة – وعلوم الوراثة – الوراثة الطبية – بيولوجيا جزئية – علم أمراض النفس Psychatry – الصحة العامة – التمريض – وعلم الإجتماع.

خبراء فنيون : حاصلين على درجات علمية مدتها 6 سنوات (بكالوريوس 4 سنوات الدراسة الأساسية تكون إما بيولوجيا جزئية أو وراثة ويكون من الدارسين علم الفيزياء، وعلم وراثة).