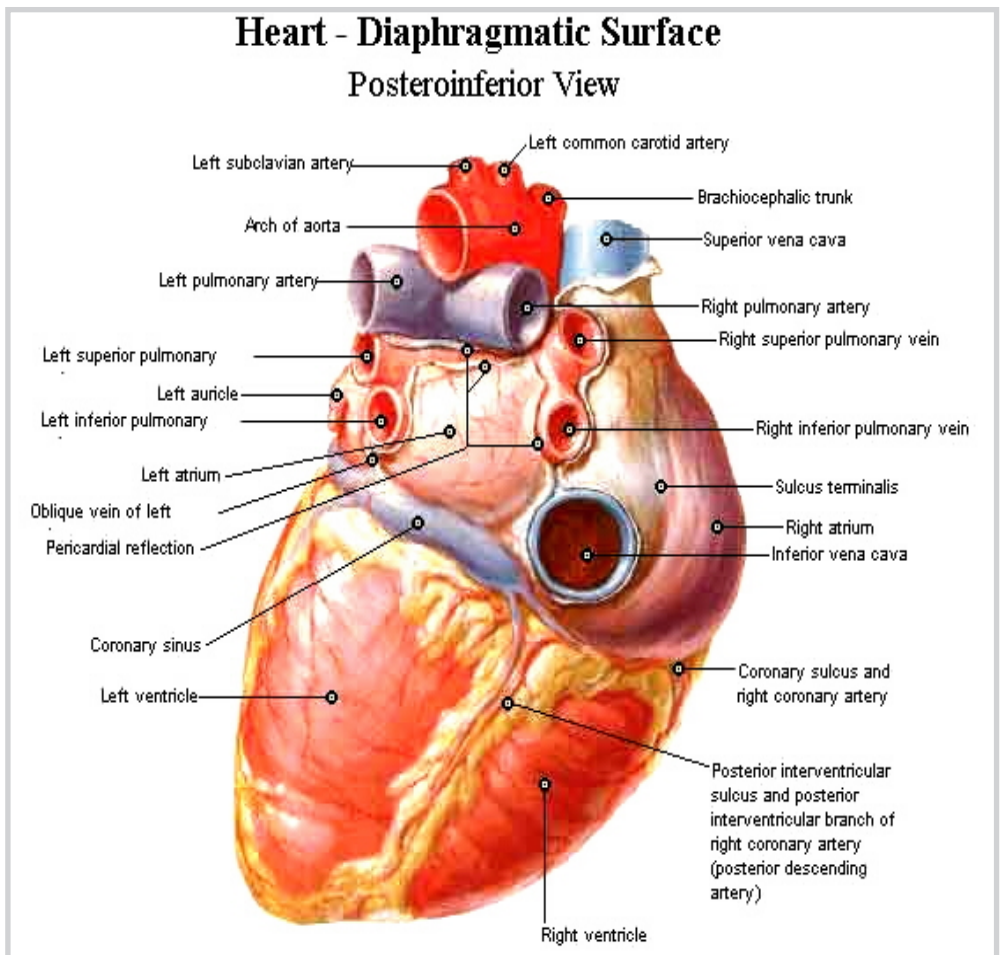
تجارب لدراسة بعض الأمراض عبر تحليل البصمة الوراثية

لقد فتحت دراسة رائدة في الأسس الجينية للمرض الباب امام طرق جديدة لفهم ومعالجة الأمراض الشائعة التي تصيب مئات الملايين من البشر من الاكتئاب ألهوسي والى أمراض القلب. فقد أعلن العلماء عن النتائج الاولى لاكبر واشمل عملية تحر في الجينات التي تقف وراء الاضطرابات الطبية، باستخدام مقاربة ثورية لتحليل مقاطع واسعة من الجينوم البشري. وصف الاكتشاف بانه جولة بارعة غير مسبوقة في العلم البريطاني شملت ٥٠ مجموعة بحث ٢٠٠ عالم الذين مهدوا للقيام بمقاربة تهدف الى دراسة الأمراض الشائعة عن طريق تحليل البصمة الوراثية لآلاف الاشخاص. ان الدراسة التي كلفت ٩ مليون باوند واستغرقت عامين قامت بأخذ نماذج من البصمة الوراثية من ١٧٠٠٠ شخص عبر بريطانيا وبناء قاعدة معلومات تعمل على معالجة ١٠ مليار من فقرات المعلومات الجينية. وستقود الى عملية فهم جديدة للأمراض المختلفة مثل ضغط الدم، الاضطراب المزدوج و التهاب المفاصل. شخصت الاكتشافات الأولية للدراسة التي نشرت يوم أمس دزينة من الجينات او "تغيرات " طفيفة في الجينوم البشري التي يبدو بانها تزيد من مخاطر تطور اضطراب ما خلال حياته او حياتها. وكانت احدى النتائج غير المتوقعة قد تمثلت باكتشاف العلاقة بين النوع ١ من السكري وحالة الأمعاء التي تسمى مرض Crohn اللتين ترتبطان كلاهما بجين يسمى PTPN2. وقال العلماء المشاركون في الدراسة بان البحث يعد بفتح الطريق امام مرحلة "شخصنة" الدواء والتي يقوم فيها الأطباء بتحليل البصمة الوراثية للمرضى لمعرفة العقاقير التي تناسب جيناتهم على افضل وجه بدلا من المقاربة الحالية القائمة على " حجم واحد يناسب الجميع". وبالإضافة الى ذلك، فان أسلوب الدراسة قد يؤدي في النهاية الى تعديل دور الطبيعة والى تنشئة شخصية الفرد، مما يجعل من الممكن فهم لماذا يكون بعض الاشخاص ميالين الى الإصابة بالمرض العقلي مثل الاكتئاب الاهتواسي او الشيزوفرنيا. " ان العديد من اكثر الأمراض شيوعا هي معقدة جدا، جزء من الطبيعة والتنشئة، بجينات تتفاعل مع بيئتنا وأنماط حياتنا" كما قال البروفيسور بيتر دونلي من جامعة اوكسفورد، قائد اتحاد المجموعات التي تقف وراء الدراسة. " عن طريق تشخيص الجينات المسؤولة عن تلك الحالات، فان دراستنا ينبغي ان تمكن العلماء على الادراك بصورة افضل الكيفية التي يحدث فيها المرض، والتي يكون الناس فيها اكثر عرضة للإصابة بها و، في الوقت المناسب، لإنتاج علاجات اكثر شخصية واكثر كفاءة. تعمل المقاربة الجديدة بصورة افضل وموثوقة. وان فهمنا لجينات الأمراض الشائعة سيتغير بصورة كبيرة خلال السنوات القادمة. اعتقد بأننا لا نقوم سوى بخدش السطح". ان الدراسة، التي نشرت في مجلة الطبيعة، قد نتجت من الجهد الهائل الذي بذل خلال التسعينيات من القرن الماضي لحل جفرة الثلاثة مليارات "حرف " من الجينوم البشري. وقد كانت بتنسيق من قبل Wellcome Trust Case Control Consortium، وتمويل من Wellcome Trust، وهي اكبر جمعية خيرية في العالم للأبحاث الطبية. فعن طريق تحليل اصغر الفروقات في السلاسل الجينية للمرضى ومقارنتها مع البصمة الوراثية للأشخاص الأصحاء، كان العلماء قادرين على تشخيص التغيرات المرتبطة بقوة بزيادة مخاطر إصابة شخص ما بذلك المرض. فقد وجد العلماء، على سبيل المثال، بان هنالك ثلاثة أنواع من الجينات التي بدأ كل منها بانه يرفع من خطورة إصابة شخص ما بمرض Crohn بنسبة تتراوح بين ٢٠ و٤٠٪، مقارنة بالخطورة التي يجابهها السكان العاديين. لقد أعطى آلاف الأشخاص المصابين بما لا يقل واحد من سبعة من الأمراض نماذج تم تحليلها بواسطة "شرائح" متطورة للبصمة الوراثية. حيث تتمكن هذه الشرائح من التنقيب من خلال مناطق شاسعة من جينومات الاشخاص لتحديد التغيرات التي تختلف عن السكان العاديين.

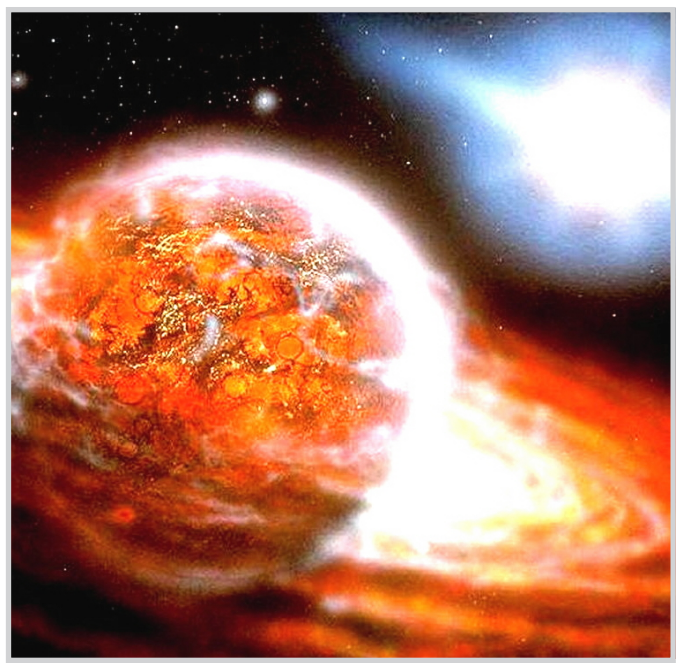


وقال مارك فالبورت، مدير Wellcome Trust: " قبل بضعة سنوات فقط كان يمكن ان يكون الامر فيه الكثير من التفاؤل حول امكانية دراسة الف من المتغيرات الجينية في المستقبل القريب في كل الف من السكان. " ان ما أنجز في هذا البحث هو تحليل نصف مليون متغير جيني في كل واحد من ١٧٠٠٠ فرد، وباكتشاف اكثر من ١٠ جينات التي تجعل الفرد عرضة للامراض الشائعة." ان بريطانيا الان هي بصدد اقامة بنك كبير للمعلومات عن البصمة الوراثية يسمى UK Biobank، وهو الاكبر في العالم والذي سيخزن الجينات الخاصة بنصف مليون شخص الذين سيراقبون عن قرب خلال ما تبقى من حياتهم لمعرفة العلاقات بين الجينات والمرض. وقال الدكتور فالبورت بان اكتشافات الدراسة الحديثة كانت تمثل برهانا على ان مقاربة UK Biobank لتحليل البصمة الوراثية على هذا النطاق الواسع ستعمل على أساس معرفة السبب الكامن وراء وقوع بعض الاشخاص مرضى بشكل خطير. " يبين هذا البحث بانه من الممكن تحليل التغيرات البشرية في مجال الصحة والمرض على نطاق واسع. " كما قال الدكتور فالبورت. " وهذا يبين أهمية الدراسات من امثال UK Biobank، الذي يبحث عن نصف مليون متطوع تتراوح أعمارهم بين ٤٠ و٦٩، بهدف فهم الروابط بين الصحة، والبيئة والتغيرات الجينية" كما قال. تأتي الاكتشافات الاخيرة بعد اسابيع فقط من استخدام العلماء لمقاربة مشابهة لتشخيص اربعة جينات تلعب دورا صغيرا ولكنه مهم في زيادة المخاطر التي تتعرض لها النساء في الإصابة بسرطان الثدي، وبعد الاكتشاف المبكر لجين مسؤول عن ٧٠٪ من مخاطر التعرض للسمنة. وقال البروفيسور دونلي بانه كان من المستحيل البحث عن أساس جيني للمرض بطريقة مختلفة أساسا عن ما كان في السابق عندما كان التأكيد يجري على العثور على سبب الاضطرابات الحادثة في جيل منفرد في عوائل مصابة بالاضطرابات مثل التليف الكيسي و " Huntington's chorea. نحن الان قادرون على مسح معظم التغيرات الشائعة في الجينوم البشري لغرض البحث عن الاختلافات المرتبطة بالأمراض. وهذه المقاربة ستبشر بدون شك بحدوث تطورات أساسية في كيفية فهمنا ومعالجتنا للمرض في المستقبل" كما قال البروفيسور دونلي.

ترجمة: فاروق السعد

عن الاندبيندنت

الكواكب الشبيهة بالأرض قد تكون شائعة الوجود في الفضاء



يقول العلماء إن الكواكب السيارة الشبيهة بالأرض يمكن أن تكون أكثر شيوعاً إلى حد بعيد مما كان معتقداً به فيما مضى، كما جاء في دراسة أجريت في العام الماضي.
فبسبب الطريقة التي نبحث بها حالياً عن الكواكب من حول النجوم الأخر، فإن معظم ما تم اكتشافه لحد الآن هو كواكب عملاقة غازية مثل المشتري و زحل.
غير إن ثلث أنظمة الكواكب العملاقة هذه يمكن أن تخفي أيضاً عوالم مثل عالمنا، وفقاً لما جاء في تحليل لعلماء في الولايات المتحدة.
و قد ركزت الدراسة على نوع من نظام كوكبي يحتوي على ما يدعى بـ " مشتريات ساخنة ." Hot Jupiters و هذه الأجسام الهائلة الحجم تدور على مقربة شديدة من النجوم الأم –و في بعض الحالات أقرب من دوران عطارد حول الشمس.
فالتقنية المستخدمة بشكل عام للعثور على هذه الكواكب النائية تتحرى سحبها الجاذبي لأحد النجوم. و هكذا، فإن هناك ميلاً للعثور على عوالم ضخمة دائرة قريباً من " شمس " أم لها.
و يعتقد بأن المشتريات الساخنة قد هاجرت داخلياً نحو نجومها حين كانت أنظمتها الكوكبية تتشكل.
في هذه المرحلة، يكون النظام الكوكبي الناشيء مأهولاً بكوكبانيات planetoids، و حطام جليدي و صخري و غاز في " قرص كوكبي بدئي ". و العملاق الغازي الذي يشق هذه المادة الدوارة يخلق اضطراباً كبيراً. و لكن الكيفية التي يؤثر بها هذا في النظام الكوكبي الناشيء على وجه الدقة هي المسألة التي يدور حولها بعض النقاش.
ففي السابق، ارتأى باحثون أن الهجرة الداخلية للكواكب العملاقة الغازية كانت تتسبب في أن تكون مادة القرص إما مفرغة تماماً أو مقذوفة من الجوار الكوني. " إن هناك تبعثراً بالتأكيد، غير أن واحداً من الأشياء التي لم يأخذها الناس بنظر الاعتباركان الغاز الكثيف في هذه الأقراص الكوكبية البدئية "، كما قال المؤلف المساعد أيفي ماندیل، من جامعة بنسلفانيا الرسمية بالولايات المتحدة. " فهذا الغاز يوفر القوة التي تهجر الكواكب العملاقة داخلياً لكنه يبطيء أيضاً من تبعثر و انقذاف الجزيئات سامحاً لها بالبقاء في مدار النجم. فتمكث في مدارات مضطربة على الأرجح و واسعة في الغالب. و لكن عادةً إذا بقيت في النظام لملايين السنين، فإنها تستقر و تعود إلى مدار دائري حيث يمكنها الاندماج مع أجسام أُخر و تتحول إلى كواكب تامة. "
و قد قام الباحثون، بقيادة سين ريموند، من جامعة كولورادو، بإجراء محاكيات كومبيوترية لهجرة الكواكب العملاقة الغازية في تشكيل الأنظمة الكوكبية. و بدأوا بأكثر من ١ جسم افتراضي بحجم القمر مكون من الصخر و الجليد و حاكوا ٢٠٠ مليون سنة تقريباً من النشوء الكوكبي.
و قد استنتج الفريق أن كل واحد من ثلاثة تقريباً من الأنظمة الكوكبية المعروفة يمكنه أن يضم كواكب شبيهة بالأرض في مناطق قابلة للسكنى أبعد من المشتريات الحارة. و المنطقة القابلة للسكنى

ترجمة : عادل العامل

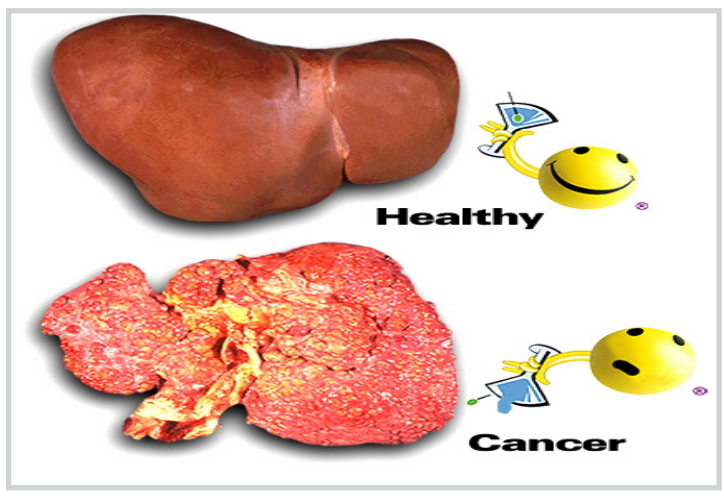
إقليم لنظام كوكبي لا هو بالحار جداً و لا بالبارد جداً . أي أن الماء الذي على سطح الكوكب لن يتبخر أو يتجمد، و إنما يبقى بدلاً من ذلك سائلاً.
و قال أيفي ماندیل للبي بي سي نيوز : " إن محاكياتنا تبين أنك تستطيع أن تشكل كوكباً عملاقاً حيث المشتري في نظامنا، و تحركه على طول إلى القسم الداخلي للنظام. و بإمكان كواكب مثل الأرض أن تظل تتشكل خارجها . طالما أنها لا تصبح قريبةً جداً من الكوكب العملاق. فإذا اقتربت كثيراً، فإن العملاق الغازي سيبعثر المادة في كل اتجاه نحو الخارج. لكن إذا كنت على بعد كاف منه، فإن المادة يمكنها أن تستمر في التشكل خارجه. "
إن الكواكب الشبيهة بالأرض في المنطق القابلة للسكنى تتشكل بوجود مقادير ضخمة من الماء، كما يرى الباحثون. و هذا يرفع من إمكانية أن يكون بالمستطاع تغطية كواكب كهذه بالمحيطات . موفرةً بذلك كل المركبات المطلوبة لنشوء الحياة. " و نحن الآن نعتقد بأن هناك صنفاً جديداً من كواكب مغطاة بالمحيطات . و ربما قابلة للسكنى . في أنظمة شمسية غير شبيهة بنظامنا "، كما قال الدكتور ريموند.
كما بينت المحاكيات أن الكواكب الصخرية المعروفة بالأراضي الساخنة Hot Earths غالباً ما تتشكل داخل مدارات المشتريات الساخنة. و قد وجد فريق بجامعة كاليفورنيا الآن مثالاً واحداً كهذا، يدور فقط على بعد مليوني ميل من أمه النجمة.

عن BBC NEWS

تطورات في علاج سرطان الكبد

ترجمة : المدى

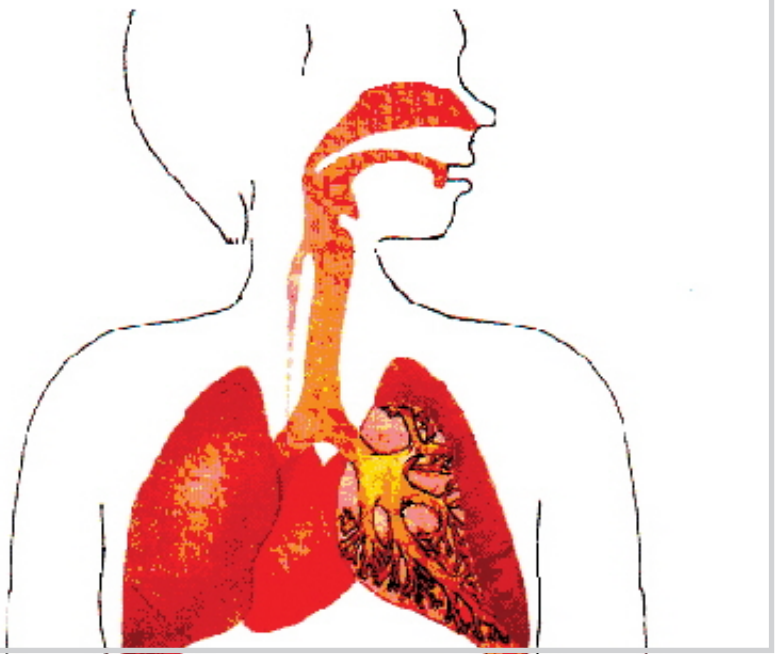
قال الأطباء يوم الاثنين وللمرة الاولى بانهم وجدوا قرصا يؤدي الى تحسين فرص بقاء الناس المصابين بسرطان الكبد على قيد الحياة، وهو المرض العصي على العلاج والذي يصيب ما يزيد على نصف مليون إنسان في العام. ان النتائج المستخلصة من الدراسة متعددة الجنسيات على ٦٠٢ مريض بسرطان الكبد المتقدم كانت ملفتة للنظر ومن المرجح ان تغير الطريقة التي يتم التعامل بها مع المرضى، كما يقول المختصون في السرطان، بضمنهم ناشري الدراسة. فلقد كان المرضى يحصلون اما على قرصين يوميا من العقار المسمى sorafenib او على حبات وهمية في الدراسة، التي بدات في مارس ٢٠٠٥ لا زال بعض المرضى على قيد الحياة، بالرغم من انه في المعدل، عاش المرضى الذين تناولوا sorafenib 10.7 اشهر كثيرة مقابل ٨ اشهر للذين تناولوا الأقراص الوهمية. ان فائدة البقاء على قيد الحياة " لم تحدث ابدا" في حالات الإصابة بسرطان الكبد " وهو يعد تطوراً هاماً في التعامل مع المرض" كما يقول الدكتور جوزيف يوفيت، قائد الدراسة. " قد لا تبدو بانها فترة طويلة" ولكن بالنسبة الى سرطان الكبد، " يعد ذلك في الواقع مغنما كبيرا" كما تقول الدكتورة نانسي دافيدسون من مدرسة جون هوبكنز الطبية في بلومبرغ. " ان ذلك يعد اول علاج منتظم لسرطان الكبد، والذي يعتبر مشكلة كبيرة على مستوى العالم" . "لقد تقدمنا الان الى الامام " في معالجة سرطان الكبد المتقدم " في حين لم يكن ذلك ممكنا من قبل" كما يقول الفريق. يقوم sorafenib بمهاجمة السرطان بمقاربة ثنائية السبطانة. فهي تتمركز في الخلايا الخبيثة نفسها وتقوم بقطع تجهيز الدم الذي يغذي الورم. ويعتقد بانها تعمل على الأورام داخل الكبد وتلك التي انتشرت في أماكن اخرى. في الدراسة، لم تنكمش او تختفي الأورام ولكنها في الكثير من الحالات لم تنمو. " انك لا تقوم بشفاء المرض ولكنك تتعامل مع تقدم المرض بشكل مهم ولافت للنظر" كما يقول الفريق. كانت الدراسة قد توقفت في بداية فبراير لان النتائج الجيدة، والمرضى الذين يتناولون الأقراص الوهمية قد تحولوا الى sorafenib. " انها خطوة جيدة جدا الى الامام في هذا المرض". ان



العقار، الذي يباع تحت اسم Nexavar، قد اجيز في الولايات المتحدة ودزينة من البلدان الاخرى لمعالجة سرطان الكلية المتقدم. وتقوم بتسويقه شركة باير للصيدلة وشركة اونيكس للمواد الصيدلانية، التي قامت بتمويل دراسة سرطان الكبد. وهم يأملون في الحصول على الترخيص باستخدامه في معالجة سرطان الكبد من الولايات المتحدة والمنظمين الاخرين. يتم تشخيص سرطان الكبد في ما يقارب ١٩٠٠٠ امريكي سنويا ولكنه شائع بصورة اكبر في أماكن اخرى وهو يعد خامس سرطان من حيث شيوعه على المستوى العالمي. تتضمن عوامل الخطورة في التهابات الكبد المزمنة وبعض أشكال أمراض الكبد . hepatitis ان المرض شائع في الصين وفي البلدان التي لا تستخدم على نطاق واسع لقاح hepatitis B، الذي يقدم بشكل روتيني الى الأطفال في الولايات المتحدة. لا يستجيب سرطان الكبد جيدا الى العلاج الكيماوي التقليدي وغالبا ما يتم تشخيصه بشكل متأخر بحيث ان الجراحة لا تصبح معه أمراً مطروحا. وبهذا فان العديد من المرضى يموتون خلال عام من التشخيص. يقول روبرت، ٧٣ عاماً، وهو محامي في "مقاطعة البرتقال" كاليفورنيا، بان طبيبه اخبره " من الأفضل ان ترتب أمورك" بعد ان شخص سرطان كبد غير قابل لاجراء عملية جراحية في أغسطس الماضي. ولكن بعدها قدم له الطبيب sorafenib فوافق روبرت عن طيب خاطر. وهو لم يساهم في الدراسة. وبعد تسعة اشهر من تناول العقار، قال روبرت بان مرضه لم يبد اية علامة على التطور ولم يكن يعاني من أعراض جانبية ذات شان. وهو يقول بانه يمشي ثلاثة أميال ستة ايام في الاسبوع لكي يبقى نشطا ويشعر بانه على ما يرام. وبدلا من التفكير في الوصايا والمآتم، يسعى روبرت الان في ان يكون مع أبنائه الثمانية و١٨ من أحفاده، وحتى في احتمال القيام بسفرة جماعية الى أورغواي مع زوجته. " إني أتمتع بطاقة جيدة" كما قال روبرت. " نحن متفائلون."

عن التايم

طريقة التنفس تشير الى الاصابة بالربو لدى الأطفال احياناً



لقد لاحظت كيري، مديرة علاقات عامة، والتي تعيش في ريفيدرال، بان ابنتها البالغة من العمر سنتين تعاني من سعال منذ مدة طويلة، وكان يفترض بانه اصابة ببرد نتيجة تغير الطقس، ولكن عندما اشتد السعال لدرجة ان ابنتها تقيأت عندها بدات بالقلق كون الامر بات اكثر جدية عند تشخيص الطبيب لحالة ابنتها.
وتقول "لقد كنت عمياء تماما، كنت افكر ان مرض الربو يهجم على المريض فجأة ولم اكن اتوقعه عبارة عن سعال، مضيفة " لقد كان طبيب ابنتي رائعا لتشخيصه الحالة بعناية، وكان بمثابة رحمة من السماء".
مع ذلك فان الربو مرض فوضوي خصوصاً مع الاطفال، وصعب التشخيص وان الاطباء يكافحون لمعرفة ذلك، وهل ان هذا المرض هو مرض الربو، او هو فايروس للحساسية، او مشكلة تنفسية لدى المريض.
هناك اختبارات شائعة مثل جهاز الـ (سبايروميتر) الذي يقيس كفاءة الخط التنفسي، وايضا الاعتماد على معلومات تاريخ العائلة والاعراض العامة وانواع المتحسسات.
ويقول الدكتور ستولوف ستيورات، طبيب عائلة ممارس "ليس هناك اختبار جازم، وليس هناك علامات سهلة او فحص دم واحد لاخبارك بالنتيجة الجازمة لمرض الربو، وعليك ان تنظر الى الصورة الكاملة بعناية".
والدكتور ستولوف، خبير في لجنة تعيد كتابة التعليمات لتشخيص وادارة مرض الربو في بداية الصيف، وان معهد الدم والرئة التعليمي سيقومون بتوصيات جديدة تؤكد على تحليل الاعراض والامراض التنفسية المزمنة التي تؤثر على ٢٠ مليون اميركي، منهم ٩ ملايين من الاطفال وان نسبة ٦,٥ في المئة تحت سن ١٨ من السكان هم مصابون بالتهاب الرئتين وضيف في التنفس ، وايضا العدوى الفيروسية (مثل تلك التي تحدث بسبب البرد) او التعرض لغبار الطلع او المحسسات الاخرى، لكن هذه الهجمات يمكن ان تتفاوت في كثافتها وتظهر بحالات منها ضيق في التنفس، او سعال، او الم في الصدر، او التنفس السريع، او مجموعة من هذه الاعراض، فالربو مرض يمكن ان يكون مشوشاً في اغلب الاحيان مع الامراض السابقة الذكر.
وان الحالات المتزايدة للسمنة في الاطفال جعلت تشخيص الربو امرا صعباً، حيث يقول الدكتور توجيكس اليكس، رئيس قسم الربو والالتهاب/قسم الحساسية وعلم المناعة في المعهد القومي الصحي في بيثسدا، "ان المحققين يبلغون ان اكثر الاطفال وخصوصا المراهقين يكونون مصابين بالربو وهم بدينون في نفس الوقت، وذلك لا يكون واضحا كون السمنة مسبب اخر لضيق التنفس".
وهنا يقلق الخبراء لان الربو في اغلب الاحيان لا يمكن تشخيصه خصوصا دون السابعة او الثامنة من العمر، كما يقول الدكتور نورمان، الضابط الطبي الرئيسي لجمعية الرئة الاميركية واستاذ الطب الوقائي في نيويورك "ان الاختبار بجهاز (السبايروميتر) يمكن ان يساعد على تشخيص مرض الربو، حيث يقيس هذا الجهاز كمية الهواء في الرئتين والذي ينفجر بمرور الوقت، وهذا الجهاز يعمل فقط على حدوث الاعراض، ولكن ليس كل طبيب يملك مثل هذا الجهاز اضافة الى ان الاطفال دون سن الرابعة لا يستطيعون اداء هذا الاختبار".
الدكتورة ساندرا براغنزال، استاذة مساعدة في طب الاطفال، تقول "ان ربع مجموع المرضى الذين تعاينهم يعانون من هذا المرض" و "ان نسب المرض عندنا عالية جدا بحيث عندما ياتي طفل يتنفس بصعوبة او لديه سعال نتوقع فوراً بانه مرض الربو، ويجب على الاباء معرفة الاشارات واعراض هذا المرض" واضافت "ليس هناك شيئا اسوأ من رؤية طفل لا يستطيع التنفس، ولكن التشجيع والتعليم يقلل من المخاوف كثيراً".

ليندا فيلاروسا
ترجمة : زينب حميد

عن نيويورك تايمز