

PRESS CLIPPING SHEET

PUBLICATION:	Al Dostour
DATE:	12-August-2015
COUNTRY:	Egypt
CIRCULATION:	230,000
TITLE :	National Research Center Reveals: A Rare Genetic Disease Results in Children's Bones that Are as Brittle as Glass
PAGE:	09
ARTICLE TYPE:	General Health News
REPORTER:	Staff Report

القومي للبحوث يكشف عن: مرض وراثي نادر يحول أطفال مصر إلى هياكل من الزجاج

التنفسي، على الرغم أنه لا يؤثر على النمو العقلي للطفل.

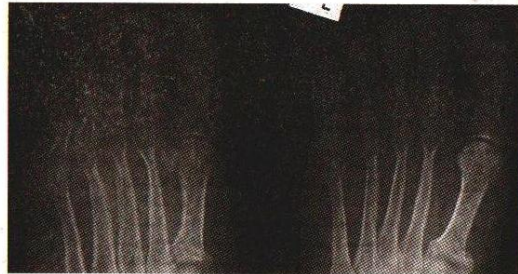
أما عن الأسباب الحقيقية لولادة الأطفال الزجاجية أكدت الدكتورة سامية التمتامي، أستاذة علوم الجينوم بالمركز القومي للبحوث، أن مرض تكسر العظام الزجاجية مرض وراثي يظهر في صورتين، الأولى سائدة ناتجة عن إصابة أحد الوالدين بالمرض وإن اختلفت حدته، أو حمله للخلل الجيني في بعض الخلايا المسؤولة عن تكون الجنين، موضحة أن الخلل يحدث كطفرة وراثية نتيجة تعرض أحد الوالدين لبعض العوامل البيئية كالطفرات أو نتيجة تقدمهم في العمر.

وقالت إن الصفة المتنحية تظهر عندما يحمل كل من الوالدين الجين المسؤول عن حدوث المرض دون ظهور الأعراض عليهما وعند التقائهما عند تكون الجنين يصاب به، مبيئة أن الكارثة الحقيقية في تكرار حدوث المرض في نفس العائلة الواحدة بين الأخوة في الحالة السائدة ونسبة تصل إلى ٥٠٪ في كل حمل، بينما تصل إلى ٢٥٪ في كل حمل في حالة التوارث بالصفة المتنحية.



د. منى صبرى

يحدث ضعف في السمع في كثير من الحالات مع تقدم العمر، مشيرة إلى أن تلك الأعراض ينتج عنها بعض التشوهات في العمود الفقري وعظام الجسم المختلفة، مما يؤدي إلى تأخر التطور الحركي للطفل في الجلوس والمشي والحركة، وقصر في القامة وحدوث بعض الأعراض الجانبية للجهاز الهضمي مثل الإمساك وبعض الاضطرابات في الجهاز



خلايا العظام تتعرض للتآكل السريع بسبب المرض النادر

التطور الحركي الطبيعي للطفل إلى بعض الأنواع البسيطة والتي تحدث فيها الكسور عند التعرض لإصابة مباشرة في العظم.

وقالت الدكتورة منى إن المرض يصاحبه في معظم الأحيان زرقة في بياض العين وضعف في تكوين الأسنان، بالإضافة إلى تغير في لونها ناتج عن ضعف الطبقة الخارجية المكونة لها، ومع تطور المرض

تظهر الأعراض أثناء تكون الجنين داخل رحم الأم أثناء الحمل، مما يؤدي إلى حدوث كسور في العظام والقصص الصدري أو يحدث نزيف في المخ أثناء الولادة مما قد يؤدي إلى الوفاة المبكرة، مبيئة أن شدة المرض تتدرج حيث تكون في بعض الحالات مصحوبة بكسور شديدة في العظام تبدأ في السنوات الأولى للطفل، وتؤدي إلى تشوهات عظمية قد تعوق

في تطور جديد للأمراض الجينية الوراثية التي تهاجم الأطفال المصريين كشفت الدكتورة منى صبرى عجلان، أستاذة الهندسة الوراثية ومسئولة عيادة تشوهات العظام بالمركز القومي للبحوث، عن مرض وراثي نادر أو خلل جيني في الجين المسئول عن تكوين الكولاجين، يؤدي إلى نقص كتلة العظم وعدم حدوث التوازن اللازم بين الخلايا المكونة للعظم والأكلة له مما يعرضه للكسر السريع.

وأشارت الدكتورة منى إلى أن المركز القومي للبحوث استطاع أن يرصد حوالي ١٠٠ حالة ولدت بالخلل الجيني وأطلق عليه علماء الهندسة الوراثية تكسر العظام الزجاجية، Osteogenesis Imperfecta، مبيئة أن مرض تكسر العظام الوراثية من أقدم الأمراض الوراثية في التاريخ، وتم اكتشاف المرض في مومياء فرعونية يرجع تاريخها إلى ١٠٠٠ عام قبل الميلاد، ويعد من الأمراض النادرة حيث يبلغ عدد المرضى حول العالم حوالي ٢٠ ألف حالة فقط.

وأوضحت أن المرض ينقسم إلى درجات تبعا لشدة، ففي بعض الحالات الشديدة