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**

القومى للبحوث يكشف عن:

مرض وراثى نادر يحول أطفال مصر إلى هياكل من الزجاج

فى تطور جديد للأمراض الجينية الوراثية التى تهاجم الأطفال المصريين كشفت الدكتورة منى صبرى عجلان، أستاذة الهندسة الوراثية ومسئولة عيادة تشوهات العظام بالمركز القومى للبحوث، عن مرض وراثى نادر أو خلل جينى فى الجين المسئول عن تكوين الكولاجين، يؤدى إلى نقص كتلة العظم وعدم حدوث التوازن اللازم بين الخلايا المكونة للعظم والآكلة له مما يعرضه للكسر السريع.

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

وأوضحت أن المرض ينقسم إلى درجات تبعا لشدته، ففى بعض الحالات الشديدة تظهر الأعراض أثناء تكون الجنين داخل رحم الأم أثناء الحمل، مما يؤدى إلى حدوث كسور فى العظام والقفص الصدرى أو يحدث نزيف فى المخ أثناء الولادة مما قد يؤدى إلى الوفاة المبكرة، مبينة أن شدة المرض تتدرج حيث تكون فى بعض الحالات مصحوبة بكسور شديدة فى العظام تبدأ فى السنوات الأولى للطفل، وتؤدى إلى تشوهات عظمية قد تعوق التطور الحركى الطبيعى للطفل إلى بعض الأنواع البسيطة والتى تحدث فيها الكسور عند التعرض لاصابة مباشرة فى العظم.

خلايا العظام تتعرض للتآكل السريع بسبب المرض النادر

وقالت الدكتورة منى إن المرض يصاحبه فى معظم الأحيان زرقة فى بياض العين وضعف فى تكوين الأسنان، بالاضافة إلى تغير فى لونها ناتج عن ضعف الطبقة الخارجية المكونة لها، ومع تطور المرض يحدث ضعف فى السمع فى كثير من الحالات مع تقدم العمر، مشيرة إلى أن تلك الأعراض ينتج عنها بعض التشوهات فى العمود الفقرى وعظام الجسم المختلفة، مما يؤدى إلى تأخر التطور الحركى للطفل فى الجلوس والمشى والحركة، وقصر فى القامة وحدوث بعض الأعراض الجانبية للجهاز الهضمى مثل الامساك وبعض الاضطرابات فى الجهاز التنفسى، على الرغم أنه لا يؤثر على النمو العقلى للطفل.

د. منى صبرى

أما عن الأسباب الحقيقية لولادة الأطفال الزجاجية أكدت الدكتورة سامية التمتامى، أستاذة علوم الجينوم بالمركز القومى للبحوث، أن مرض تكسر العظام الزجاجية مرض وراثى يظهر فى صورتين، الأولى سائدة ناتجة عن إصابة أحد الوالدين بالمرض وإن اختلفت حدته، أو حمله للخلل الجينى فى بعض الخلايا المسئولة عن تكون الجنين، موضحة أن الخلل يحدث كطفرة وراثية نتيجة تعرض أحد الوالدين لبعض العوامل البيئية كالطفرة أو نتيجة تقدمهم فى العمر.

وقالت إن الصفة المتنحية تظهر عندما يحمل كل من الوالدين الجين المسئول عن حدوث المرض دون ظهور الاعراض عليهما وعند التقائهما عند تكون الجنين يصاب به، مبينة ان الكارثة الحقيقية فى تكرار حدوث المرض فى نفس العائلة الواحدة بين الاخوة فى الحالة السائدة وبنسبة تصل إلى ٥٠٪ فى كل حمل، بينما تصل إلى ٢٥٪ فى كل حمل فى حالة التوارث بالصفة المتنحية.