الفحص الجيني يساعد في الكشف عن أسباب مرض الصرع

أشارت دراسةٌ حديثةٌ إلى أن فحص الجينات الدوري خلال التشخيص المبدئي للتشنجات هو الخطوة الأولى نحو الطب الدقيق وتحسين النتائج في هذا المجال.

أيدت دراسةٌ نُشِرت في صحيفة جاما لطب الأطفال **JAMA Pediatrics** استعمال فحص الجينات الروتيني والتسلسل النووي **DNA sequencing** كخطوةٍ أولى لتشخيص الأطفال الصغار الذين يعانون من نوبات **seizures**. وقد تبيّن وجود عوامل جينيةٍ محدَّدةٍ مسببةٍ للصرع في **40%** من المرضى المشخَّصين بعد أول نوبةٍ صرعٍ. كما ساعد الفحص في تشخيص **25%** من الأطفال المصابين بالصرع غير معروف السبب.

توضح آني بيرغ **Anne T. Berg**، المؤلفة الرئيسية من معهد ستانلي مان للأبحاث المتعلقة بالأطفال **Stanley Manne Children's Research Institute** من مستشفى آن وروبرت لوري **Ann & Robert H. Lurie** للأطفال في شيكاغو، إذ تقول: "قد غيّرت هذه النتائج مسار الممارسة الحالية جذريًا فيما يخص تشخيص الصرع، وستجعل من الطب الدقيق جزءًا أساسيًا في الممارسة الطبيّة المعتمدة. يساعد تحديد السبب الدقيق للصرع لدى الطفل في وقتٍ مبكرٍ على إيجاد العلاج المناسب للتحكم بالنوبات في أقرب وقتٍ ممكنٍ، والذي يُعد أمرًا مهمًا للحفاظ على نمو الدماغ السليم. وجدنا أن تحاليل التسلسل النووي تتميز بفاعليةٍ أكبر مقارنةً بالتحاليل الروتينية المستخدمة حاليًا في مجال تشخيص الصرع المبكر، كما سيغني التوصل إلى تشخيصٍ جينيٍّ دقيقٍ عن إجراء العديد من التحاليل غير اللازمة".

تتضمن الاختبارات الجينية فحص المادة الوراثية للمريض لرصد أيّ تغيراتٍ من الممكن أن تسبب هذا المرض، ولكن ليست كلّ الفحوصات الجينية على نفس القدر من الفاعلية. تقنية مصفوفة الكروموسومات الدقيقة **chromosome microarray** هي إحدى الاختبارات الجينية التي غالبًا ما تُستخدم في تقييم حالات التشنج، ولكن وجدت بيرغ وزملاؤها أن هذا الفحص يقلّ فاعليةً عن غيره من الفحوصات الجينية (كتحاليل التسلسل النووي الأكثر دقةً) في مجال التشخيص.

توضح بيرغ، أستاذة علم الأعصاب في جامعة نورثويسترن **Northwestern University Feinberg School of Medicine**: "يمكننا تشبيه تفقد الحمض النووي **DNA** للبحث عن الأخطاء كمراجعة وتدقيق كتاب. تبحث مصفوفة الكروموسوم الدقيقة عن الأخطاء في قطعةٍ كبيرةٍ من الحمض النووي، وهو ما يشابه رصد فقدان عدة فصولٍ من الكتاب. ولكن بمساعدة تقنية التسلسل النووي نستطيع حتى أن نكشف عن الأخطاء الإملائية الطفيفة. على الرغم من ضآلة الخطأ، إلا أنه قد يؤثر على حياة الطفل بشكلٍ كبيرٍ جدًا. تُعتبر هذه المعلومات مهمةً في سياق اختيار الدواء المناسب وتجنب الدواء غير المناسب لتلك الحالة. قد يساعد الدواء نفسه على علاج النوبات لدى طفلٍ ما بينما يسبب تشنجات لدى طفلٍ آخر بناءً على الجين المتأثر وكيفية تأثُّره. يُعتبر هذا المستوى من المعلومات الوراثية قيّمًا جدًا في هذه الحالة".

تُعد هذه الدراسة الأولى من نوعها من حيث النظر إلى الفحوصات الجينية واستعمالها في تقييم حالةٍ مرضيةٍ واقعيةٍ لأطفالٍ يعانون من نوباتٍ صرعية. جُمِعت هذه البيانات من ملفات **775** طفلًا عانوا من نوباتٍ بدأت قبل سن الثالثة. وعولج المشاركون في **17** مركزًا ضمن تحالف أبحاث الصرع للأطفال **Pediatric Epilepsy Research Consortium**. وتوصل العلماء إلى أن للفحوصات الجينية فاعليةً كبيرةً في المساعدة على تشخيص هذه الحالات بغض النظر عن الأعراض المرضية.

توضح بيرغ: "لا معنى للطب الدقيق في غياب وجود التشخيص الدقيق، والآن يمكننا توفير هذا التشخيص الدقيق. لا بد من تفعيل استخدام الفحوصات الجينية في تقييم حالات التشنجات لدى الأطفال بشكلٍ روتينيٍّ".

- التاريخ: 2018-05-29
- التصنيف: أمراض نفسية وعصبية

#DNA #الدماغ #الجينات #الصرع #فحص الجينات الدوري

المصادر

- ScienceDaily
- الصورة
- الورقة العلمية

المساهمون

- ترجمة
  - فرات عبيد
- مُراجعة
  - مريانا حيدر
- تحرير
  - علي السيد
  - رأفت فياض
- تصميم
  - رنيم ديب
- نشر
  - كرم الحلبي