

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

كتاب بالإيضاحات ومرجع للأطباء الممارسين

أطلس التشخيص الوراثي قبل الفرس

تأليف

الدكتور/ أنفر كوليف

الدكتور/ يوري فيرلينسكي

ترجمة

الدكتورة/ زينب أحمد حبيب باباي

أستاذة واستشارية أمراض النساء والولادة

كلية الطب - جامعة الملك سعود

ح) جامعة الملك سعود، ١٤٢٨هـ (٢٠٠٧م).

هذه ترجمة عربية مصحح بها من مركز الترجمة بالجامعة لكتاب:

An Atlas of Preimplantation Genetic Diagnosis

By: Yury Verlinsky, Phd & Anver Kuliev, MD, Ph

©Parthenon Publishing ,2000

فهرسة مكتبة الملك فهد الوطنية أثناء النشر

فير لينسكي، يوري.

كتاب بالايضاحات ومرجع للأطباء الممارسين:

اطلس التشخيص الوراثي قبل الغرس / يوري فير لينسكي؛ انقر كوليف؛

زينب احمد حبيب باباي - الرياض، ١٤٢٧هـ.

٢٢٩ ص؛ ٢١ سم X ٢٨ سم

ردمك: ٧-٠٠٨ - ٥٥ - ٩٩٦٠.

١- الامراض الوراثية
٢- تشخيص الامراض
أ - كوليف، انقر (مؤلف مشارك)
ب- باباي، زينب احمد حبيب (مترجم)
ج- العنوان
ديوي ٦١٦,٠٤٢
١٤٢٧/٢٦٦٤

رقم الإيداع: ١٤٢٧/٣٦٦٤

ردمك: ٧-٠٠٨ - ٥٥ - ٩٩٦٠

حكمت هذا الكتاب لجنة متخصصة شكلها المجلس العلمي بالجامعة، وقد وافق المجلس على نشره - بعد اطلاعه على تقارير المحكمين - في اجتماعه الثالث عشر للعام الدراسي ١٤٢٥/١٤٢٦هـ المعقود بتاريخ ١٤٢٦/١/٢٥هـ الموافق ٢٠٠٥/٣/٦م.

النشر العلمي والمطابع ١٤٢٨هـ



مقدمة

تقنيات نقل النواة لرؤية العينات في الجسم القطبي الثاني وفي القسيم الأرومي البشري الوحيد. تم التمكن من خلال هذه الطريقة ولأول مرة من تحليل النمط النووي للبويضات والقسيمات الأرومية لإجراء الفحوصات الوراثية للاعتلالات الصبغية. تعتبر توضيحات التغيرات المتتابعة في الخلايا المتحدة خلال تحول الجسم القطبي الثاني والقسيم الأرومي إلى الطور التالي الصبغي بعد تحول النواة ذي أهمية نظرية بالإضافة إلى أهميته السريرية.

يعتبر الفصل الرابع ذو أهمية عملية حيث يوضح أكبر خبرة علمية في التشخيص الوراثي قبل الغرس للاعتلالات الصبغية. توضح علامات طرق التهجين المتألق في موضعه (FISH) الملاحظات المباشرة لنتائج الانقسام الانتصافي الأول والثاني في البشر. تؤكد هذه الملاحظات بوضوح وجود أخطاء في الشق الصبغي في الانقسام الانتصافي الأول كسبب رئيس في اختلال الصبغة الصبغية، والذي لم يتم تقديره بوضوح في السابق عند إجراء التشخيص على خمس صبغيات في وقت واحد، فإنه بالإمكان الحصول على جزء كبير من البويضات ذات أخطاء معقدة، والتي تحتوي على عدة أخطاء صبغية في وقت واحد أو في نفس الصبغة في أثناء الانقسام الانتصافي الأول والثاني مما يشرح وجود علاقة بين الاعتلالات الصبغية المتعلقة بالعمر وبين مغزل من الأخطاء. يحتوي الفصل الرابع أيضاً على إيضاحات متميزة للتشخيص الوراثي قبل الغرس للإزفاء بالإضافة إلى الطرق التي تم إجراؤها باستخدام التقنيات الأولية لتحول الجسم القطبي الثاني والقسيم الأرومي إلى صبغية الطور التالي.

ينفرد الفصل الخامس بشرح المبادئ والخبرات في التشخيص الوراثي قبل الغرس للاعتلالات المندلية. يتم التركيز في المواد المطروحة على دقة التشخيص الوراثي قبل الغرس ومبادئ الفحوصات الوراثية للابتعاد عن الأخطاء المحتملة في تحليل الحمض النووي DNA في الخلية الواحدة.

نظراً لأن التشخيص الوراثي قبل الغرس للاعتلالات المصاحبة لمورث وحيد تحتاج للكثير من العمل التحضيرى الموسع

تعتمد في الوقت الحالي طرق منع ولادة أطفال مصابين لأي زوجين لديهم خطورة وراثية لذلك على المسح السكاني والتشخيص أثناء الحمل ومن ثم إنهاء الحمل إذا كان الجنين مصاباً. على الرغم من أن هذه الطرق هي الأكثر فاعلية للحد من الأمراض الوراثية إلا أنها غير مقبولة لدى العديد من المجتمعات والأديان. يوفر التشخيص الوراثي قبل الغرس (Pre implantation genetic diagnosis (PGD) خياراً مهماً لهؤلاء الأزواج؛ للحصول على العدد المرغوب من الأطفال بدون اللجوء إلى إنهاء الحمل (أو الإجهاض).

يتخصص هذا الأطلس في هذه الطريقة الجديدة لمنع الاعتلالات الوراثية والتي تضمن حصول الحمل لجنين سليم بدون اللجوء إلى التشخيص أثناء الحمل أو الإجهاض. تعتمد هذه الطريقة لإجراء التشخيص الوراثي على أخذ عينات وإجراء فحوصات وراثية على المواد الناتجة بعد نضوج البويضات والإخصاب وقبل تطورات الغرس. تتم في الفصل الأول مراجعة التطورات الطبيعية والغير طبيعية قبل الغرس والتي تشمل نضوج البويضة والإخصاب ومرحلة التشطر وتكون الكيسة الأريمية. يعتبر هذا الفصل ذو أهمية خاصة بالنسبة للتشخيص قبل الغرس؛ لأن الاختيار المناسب للمواد التي يتم فحص موادها الوراثية في كل مرحلة قبل تطورات الغرس تؤثر في نتائج الفحوصات وعلى تفسيراتها وتقلل من حدوث الأخطاء في التشخيص بالإضافة إلى الحصول على نسبة عالية من الدقة والجدارة.

يوضح الفصل الثاني تقنيات الغرس المجهرية التي استخدمت في الأصل؛ لإزالة الجسم القطبي الأول والثاني، وأخذ خزعات الأجنة المتشطرة بالإضافة إلى الطرق الأخرى مثل حقن الحيوانات المنوية داخل الهيولي والذي أصبح جزءاً أساسياً في التشخيص الوراثي قبل الغرس في الوقت الحالي. تم تحسين هذه الطرق من خلال استخدامها في العشر سنوات السابقة والتي اعتمدت على التجارب الأصلية في فحص أكثر من خمسة آلاف بويضة و جنين بشرية.

يوضح الفصل الثالث أهم التطورات الحديثة في استخدام

لكل حاله، فإن الإجراءات التي تم شرحها لتحليل الحمض النووي للمورث الوحيد لكل اعتلال موصوف يعتبر دليل عملي ومرجع يمكن استخدامه؛ لإجراء التشخيص الوراثي قبل الغرس في عمليات المساعدة على الإنجاب والمختبرات الوراثية.

يعتبر هذا الأطلس ذو أهمية مبدئية في عمليات المساعدة على الإنجاب حيث إن العوامل الوراثية مسؤولة عن الكثير من مشاكل العقم. بالإضافة إلى ذلك فإن الاعتلالات الصبغية هي السبب الرئيس للإجهاض التلقائي وتوضح الكثير من حالات فشل الغرس؛ لأن الطرق الموضحة للاختيار السابق للأجنة الحاملة للمورثات الخلوية الطبيعية لنقلها تؤدي إلى التحسن الواضح في نجاح الإخصاب الخارجي (في الزجاج).

المحتويات

الصفحة

| | |
|----------------------|----|
| قائمة المشاركين..... | هـ |
| تقديم..... | ز |
| تمهيد..... | ك |
| مقدمة..... | م |

الباب الأول: مراجعة الطرق والخبرات في التشخيص الوراثي قبل الغرس

الفصل الأول: تطورات قبل الغرس الطبيعية والغير طبيعية: اختيار المواد للتشخيص الوراثي قبل الغرس

| | |
|--|----|
| البويضات في المراحل المختلفة للانقسام الانتصالي الأول..... | ٧ |
| البويضات في مرحلة الطور التالي الثاني واختلافات تكون الجسم القطبي الأول..... | ٨ |
| البويضات بعد الإخصاب وقذف (خروج) الجسم القطبي الثاني..... | ٩ |
| الأجنة المنشطرة الطبيعية والغير طبيعية..... | ٩ |
| تكون الكيسة الأرومية الطبيعي وغير الطبيعي..... | ١٠ |

الفصل الثاني: المعالجة الدقيقة وخزعة الأجسام القطبية والقسيمات الأرومية

| | |
|--|----|
| إزالة الجسم القطبي الأول..... | ١٨ |
| حقن الحيوان المنوي داخل الهيولي (المح) بعد إزالة الجسم القطبي..... | ١٩ |
| إزالة الجسم القطبي الأول والثاني..... | ٢٠ |
| خزعة القسيم الأرومي..... | ٢١ |

الفصل الثالث: تقنيات نقل النواة لرؤية الصبغيات في الأجسام القطبية والقسيمات الأرومية

| | |
|---|----|
| تحول الجسم القطبي الثاني إلى صبغيات مرحلة الطور التالي..... | ٢٦ |
| تحول القسيمات الأرومية الوحيدة إلى صبغيات مرحلة الطور التالي..... | ٢٧ |

الفصل الرابع: تحليل الأجسام القطبية والقسيمات الأرومية بواسطة التهجين المتألق في الموضع

| | |
|--|----|
| تحضير الأجسام القطبية والقسيمات الأرومية لتحليل التهجين المتألق في الموضع..... | ٢٢ |
|--|----|

| | |
|---|--|
| ٣٣ | طرق التهجين المتألق في الموضوع |
| ٣٧ | تفسير علامات التألق |
| ٣٨ | التشخيص الوراثي قبل الغرس للاعتلالات الصبغية بواسطة التهجين المتألق في الموضوع |
| الفصل الخامس: تحليل الحمض النووي DNA للأجسام القطبية والقسيمات الأرومية للأجسام القطبية والقسيمات الأرومية في الخلية الواحدة | |
| ٤٣ | مبادئ التشخيص الوراثي قبل الغرس PGD باستخدام الجسم القطبي الأول والثاني |
| ٤٣ | تحليل التفاعل المكوثر التسلسلي PCR للخلايا الوحيدة |
| ٤٦ | التكبير الداخلي (التكبير المعشش) |
| ٤٨ | التشخيص الوراثي قبل الغرس لإعتلالات المورث الوحيد |
| الفصل السادس: الاتجاهات المستقبلية | |
| ٥٧ | الباب الثاني: أشكال توضيحية للتشخيص الوراثي قبل الغرس |
| ٦١ | قائمة الأشكال التوضيحية |
| ٢١٩ | ثبت المصطلحات |
| ٢٢٥ | كشاف الموضوعات |