

مقدمة

لم نعد نعيش في كانساس بعد الآن

كان الشاب يتحدث إلى عمّه بالهاتف وعيناه مغرورقتان، قائلاً: «إن أمي تموت، إنها في غيبوبة، ولا أعتقد أنها ستعيش حتى الصباح». ولما كان الدكتور روبرت جيمس (Robert James) محاطاً بأزيز أصوات أجهزة الطرد المركزي، ومناقشات طلاب المختبر حول حفلة الليلة الماضية، انتقل إلى زاوية يسودها الهدوء للتحدث إلى ابن أخيه المضطرب، على حدة.

قال الدكتور جيمس: «إنني آسف جداً يا براد (Brad)، فقد خاضت أمك معركة حامية مع سرطان المبيض، وتمكّنت مرات عدة من استجماع قواها كلما بدا أنها فقدت كل ما لديها من مقاومة. ولكن يبدو أن هذه هي النهاية، فماذا يمكنني أن أفعل لمساعدتها؟».

فردّ عليه ابن أخيه قائلاً: «أخشى أنا وأختي أن يكون سرطان أمنا وراثياً؛ لأن النساء جميعهن اللواتي تربطنهن قرابة بأمنّا عانين سرطان الثدي أو سرطان المبيض، وقد قلت لنا ذات مرة: إنه سيأتي اليوم الذي سيتوافر فيه فحص لتحديد هل يمكن أن يورث أحدنا أو كلانا سرطانها، فإذا كان الأمر كذلك، فهل تأخرنا عن استقصاء هذا الأمر. ومتابعته؟».

بيّن الدكتور جيمس كيف يمكن متابعة الأمر، حيث أرسلت عينة من دم زوجة أخيه وهي على فراش الموت، إلى مختبر الدكتور جيمس في اليوم اللاحق من الحصول على العينة، وحضّر الحمض النووي DNA منها، ثم حُفظت في المجمّد بعناية. وقد استبعد الدكتور جيمس عندئذٍ أن تكون هذه العينة ذات فائدة في المستقبل، لكن ذلك كان في الأقل، إجراءً عملياً.

وبعد مرور خمس سنوات، اتصلت أخت براد، كاثرين (Katherine)، بالدكتور جيمس تخبره بأنها قرأت مقالات في الصحف اليومية عن اكتشاف جينات ذات علاقة بسرطان

الثدي وسرطان المبيض، وكانت كاثرين قد اعتادت تصوير ثدييها بالأشعة السينية سنوياً، ومع أنها كانت في الثلاثينيات من عمرها، فإنها كانت قلقة بصورة خاصة لعدم وجود فحوص دقيقة للكشف المبكر عن سرطان المبيض. لقد شُخصت أمها ابتداءً على أنها مصابة بهذا النوع من السرطان عندما كانت في الثانية والخمسين من عمرها، وكانت كاثرين دائمة التفكير في إمكانية إصابتها بهذا السرطان.

وقد بيّن الدكتور جيمس لكاثرين أن اكتشاف جينين يعرفان باسم جين الثدي 1 (*BRCA 1*) وجين الثدي 2 (*BRCA 2*)، قد يساعدان على التوصل إلى نتيجة أدق عن احتمالية الإصابة بالسرطان في العائلة، إذا تبين أن أمها كانت حاملة لطفرة (*Mutation*) في أحد هذين الجينين. وبالنظر إلى تخوف كاثرين من إلغاء تأمينها الصحي إذا كانت نتيجة فحصها إيجابية، فقد أرادت أن تعرف إن كان هناك طريقة أخرى للتوصل إلى هذه المعلومة، فأخبرها عمها بأن هناك دراسة بحثية سريرية تُجرى في مدينة مجاورة تسمح بإجراء الفحص المخبري تحت اسم مستعار، وهذا ما أثار الرغبة لدى كاثرين في المشاركة في هذه الدراسة. وبعد إجراء الاستشارة الوراثية عن مدى التخوف من معرفة هذه المعلومة أو عدم معرفتها، طلبت كاثرين إرسال عينة DNA التي أخذت من أمها سابقاً، وحُزّنت في المجمد الموجود داخل مختبر الدكتور جيمس، إلى مختبر الفحص الخاص بالدراسة البحثية السريرية.

وبعد مرور أسابيع عدة، اتصلت كاثرين هاتفياً بالدكتور جيمس لتخبره بأن الطفرة الخاصة بجين الثدي 1 موجودة في DNA أمها، لذا فإن احتمالية توريث طفرة هذا الجين في كاثرين هي 50%، وفي هذه الحالة تكون احتمالية إصابة كاثرين بسرطان الثدي في أي وقت 80% تقريباً، وبسرطان المبيض 50% تقريباً. لقد كانت كاثرين قلقة جداً على نفسها، لكن قلقها كان أكثر، مقارنة بأختها ذات السنوات الست.

انتظرت كاثرين أسبوعين آخرين لظهور نتائج فحصها، وبدا هذان الأسبوعان كأنهما بلا نهاية. لقد حاولت أن تتخيل ما يمكنها عمله إذا كانت النتيجة إيجابية، هل ستستشير جراحاً حول استئصال مبيضيها؟ وهل تفكر في استئصال ثدييها، ثم تخضع لعملية جراحية لوضع ثديين اصطناعيين كما هو الحال لدى كثير من النساء اللواتي يحملن طفرتي جيني

سرطان الثدي 1 و2؟ وماذا ستقول لابنتها؟ وفي أي عمر يتعين على ابنتها أن تجري فحصاً مماثلاً؟ لقد مرت بها أيام تيقنت فيها أن نتيجة الفحص ستكون إيجابية، فكل الذين يعرفونها يشيرون إلى أنها تشبه أمها إلى حد بعيد. ومرت بها أيام أخرى، تذكرت فيها أن مثل هذه المعلومة لا قيمة لها إذا كانت تحمل هذا الخلل الوراثي، وازدادت بهذا أملاً.

وأخيراً، جاء اليوم الحتمي عندما اتصل بها المستشار الوراثي هاتفياً، ودعاها إلى العيادة لسماع النتائج. جلست كاثرين مشدوهة اللب أمام مكتب المستشار الذي فتح ملفها، وابتسم ابتسامة عريضة قائلاً: «لدي أخبار تسرّك يا كاثرين، فأنت لم ترثي طفرة سرطان الثدي 1 التي كانت تحملها أمك، إن خطر إصابتك بسرطان الثدي وسرطان المبيض لا يزيد على ما هو عليه في أي امرأة أخرى في مثل سنك، وينطبق هذا الأمر كذلك على ابنتك، إذ لا خطر يتهدها بالإصابة بهذين المرضين».

اتصلت كاثرين بعمها فغمرها سعادة فائقة ليشاركها في هذه اللحظات السعيدة، لكنهما اعترفا ببقائهما قلقين بخصوص أقرباء الأم الآخرين الموجودين في كندا وأوروبا، وكذلك فيما يخص أخ كاثرين، براد، الذي أحجم عن إعطاء عينة منه لفحصها. وعلى الرغم من أن خطورة إصابة الذكور – الذين يحملون طفرتي جيني سرطان الثدي 1 و2 – بسرطان البروستات والبنكرياس والأثداء الذكرية تزداد قليلاً فقط، فإن بناتهم اللواتي يورثن هذه الطفرة يجابهن خطورة كبيرة بإمكانية الإصابة بسرطاني الثدي والمبيض، وعلى هذا، فإن ابنة براد الصغيرة قد أصبحت الشخص الوحيد المتبقي من هذه العائلة الصغيرة ممن قد يتأثر بهذه السحابة الوراثية.

لقد كرّس الدكتور جيمس حياته المهنية في إجراء البحوث في مجال الوراثة الجزيئية، ومن السخرية أن تكون عائلته متأثرة بواحد من أكثر اكتشافات أمراض الوراثة إثارة في أثناء عقد التسعينيات من القرن الماضي.

لكن هذا الأمر تكرر مرة أخرى، عندما اتصل والد زوجته فريد (Fred) – وهو في أواخر السبعينيات من عمره، بالدكتور جيمس لتقويم حالته الصحية، حيث لاحظ فريد بعض المشقة في حركة ساقيه، وتراجعا في أدائه في لعبة الجولف، وفي ضوء التقويم الأولي لحالته حوّل الطبيب العام إلى اختصاصي أعصاب.

لقد اتصل فريد ليقول: إن اختصاصي الأعصاب وجد أن سرعة النقل العصبي في ساقيه أصبحت بطيئة نوعاً ما، وأنه اقترح عليه إجراء فحص للكشف عن حالة وراثية غير شائعة تُعرف باسم شاركوت - ماري - توث (Charcot - Marie - Tooth) نسبة إلى أسماء الباحثين الفرنسيين الثلاثة الذين اكتشفوها أولاً. لقد أصيب الدكتور جيمس بالرعب في البداية لأنه طُلب إليه إجراء مثل هذا الفحص، فمرض شاركوت - ماري - توث يرتبط عموماً بضعف متزايد في الساقين، يبدأ في العشرينيات أو الثلاثينيات من العمر. وقد فكر الدكتور جيمس في أن إجراء فحص وراثي لرجل متقدم في العمر مضيعة للوقت ونفقات مالية غير مبررة، لكنه لم يُبدِ معارضة لذلك؛ لأنه لم يشأ أن يقحم نفسه في شأن التقويم الطبي لوالد زوجته. وقد أصيب بالدهشة والذعر عندما تبين أن نتيجة الفحص كانت إيجابية، ولكن بعد إجراء دراسات إضافية عن الحالة ومناقشة الخبراء فيها بدا الأمر منطقيًا، فقبل أن يتوافر فحص DNA للكشف عن مرض شاركوت - ماري - توث، كان التشخيص سريريًا فقط، وكانت الحالات المتطورة فقط هي التي ترد في الكتب والمجلات الطبية. أما الآن، فيمكن تعرّف الجين المسؤول والكشف عنه بفحص وراثي جزيئي، لذا بدا جلياً أن حالات المرض الأقل حدة، وفيها حالة ظهور المرض المتأخرة لدى فريد، هي أكثر شيوعاً كما كان يُظن سابقاً.

لقد انطلق هذا التشخيص بقوة نحو البيت، فمرض شاركوت - ماري - توث حالة سائدة، بمعنى أن الطفل الذي يولد لشخص مصاب تكون احتمالية حمله الجين ذا الطفرة وإصابته بالمرض 50%. وعلى هذا، فإن زوجة الدكتور جيمس، دون (Dawn)، وأخاها وأختها، يمكن أن يتأثروا بشدة بهذا الاكتشاف مستقبلاً. والحقيقة أن الأمر لا يتعلق بالمستقبل فحسب، بل بالماضي والحاضر، فقد عانت لورا (Laura)، أخت دون، منذ زمن طويل ما كان يفترض أنه مشكلة خلقية في قدميها وكاحليها، وقد عُدّت على أنها حالة من القدم الحنفاء (المعوجة) المشوهة خلقياً، على الرغم من أنها لم تُشخص كذلك مطلقاً. لذا فقد بدا أن هذه المشكلة نتاج ظهور مبكر للمرض الوراثي نفسه الذي ظهر متأخراً لدى والدها. وقد توافرت فرصة للحصول على تشخيص حقيقي محدد، لكن لورا قررت ألا تجري هذا الفحص، حيث لم تكن مقتنعة بأن المعلومة التي ستحصل عليها ستغير أي شيء،

وكانت ساخرة من كل ما يتعلق بالرعاية الصحية. لقد مرت بتجارب كثيرة محبطة على مدى السنين تمثلت في إجراءات تقويم لقدميها هدفت إلى مساعدتها على حل مشكلتها المزمنة، لكنها لم تساعدها على النحو المطلوب، وكانت تحترم زوج أختها الدكتور جيمس.

ومن ناحية أخرى، فكرت دون في إجراء الفحص على الرغم من أنه لم تظهر عليها أي أعراض لهذا المرض، وأنها كانت في أواسط الخمسينيات من عمرها، لكنها قررت أخيراً أن تتقبل غموض الأمر بدلاً من الحصول على إجابة شافية، إذ لم تكن متيقنة مما ستغيره النتيجة الإيجابية للفحص من وجهة نظرها. وقد كان الدكتور جيمس في حيرة من أمره فيما يتعلق بذلك، لكنه ساندتها أخيراً في هذا القرار، وأصبحت زوجته بعد ذلك سعيدة، وتتمتع بصحة جيدة. وفي المقابل، كان الدكتور جيمس يتمنى لو استطاع تغيير رأي أختها لورا. أليس من الواجب أن تعرف لورا سبب معاناتها الطويلة؟

لقد كان الدكتور جيمس طبيباً وعالم وراثية، فما مدى الغرابة في أنه قد جابه موقفين يتضمنان الفحص الوراثي وخطر إصابة أفراد من عائلته بأمراض وراثية؟ الحقيقة أن ذلك ليس بغريب جداً، فالمنظمة الوطنية للأمراض النادرة (National Organization for Rare Diseases—) (NORD) تقدر أن هناك ما لا يقل عن 6000 مرض نادر، تُدعى أحياناً أمراضاً يتيمة، وتوصف بأنها حالات مرضية تصيب أقل من 200,000 شخص في الولايات المتحدة الأمريكية. وبوجه عام، فهناك 25 مليون أمريكي يتأثر كل منهم بإحدى هذه الحالات، وإذا أضيف إلى هذا العدد أفراد عائلاتهم وأصدقائهم فإن القليل منّا لم يتأثر بإحدى هذه الحالات. ومعظم هذه الحالات تسببها جينات تعرضت لخلل في أفراد العائلة، كالحالات التي واجهها الدكتور جيمس.

لذا، فإن ما يعرف بالأمراض النادرة ليست نادرة في حقيقة الأمر، وهنا أستطيع أن أظهر الأمر على حقيقته، فالدكتور جيمس اسم مستعار لي شخصياً، وقد غيرت الشخصيات الأخرى جميعها، ولكن براد هو ابن أخي وكاثرين هي ابنة أخي، أما فريد فهو والد زوجتي، ولورا هي أخت زوجتي، وأما دون فهي زوجتي. ومنذ سنوات عدة اتجهت إلى التخصص في حقل الطب الوراثي أملاً في أن أسهم في تقديم ما يساعد على فهم حالات الناس الآخرين

الطبية والتحديات التي تجابه عائلاتهم. وفي الحقيقة أن تخصصي في الطب الوراثي قد جلب إلى بابي فوراً مشكلات الحالات الوراثية النادرة.

إن الاكتشافات الوراثية لم تقتصر على 6000 حالة من الحالات ذات الطبيعة الوراثية الشديدة فحسب، فنحن حالياً في خضم ثورة وراثية ستشملنا جميعاً بطرائق عدّة، حيث تتضمن هذه الثورة الوراثية أمراضاً عامة، مثل السكري، وأمراض القلب والسرطان والربو (وآلام المفاصل والزهايمر) وأمراضاً أخرى كثيرة، وتشمل أيضاً الصحة العقلية والنفسية، واتخاذ القرارات المناسبة بخصوص حالات الحمل، وحتى ما يتعلق بأصولنا العرقية. نحن نعلم الآن أن اللغة التي يتحدث بها حمضنا النووي DNA هي لغة الحياة نفسها، ونحن نقرأ هذه اللغة بطرائق قد تكون ذات آثار عميقة في صحتنا.

لقد طرأ في السنوات الأولى من هذا القرن انفجار هائل في البحث العلمي نقلنا من مجرد الملاحظة العامة بأن الأمراض تسري في عائلات معينة، إلى حقيقة اكتشاف اختلافات دقيقة جداً في DNA تؤدي إلى توقع اكتشاف الأمراض المختلفة التي يمكن أن يصاب بها الإنسان، حيث يمكن أن تفيد هذه المعلومات في توقُّع الحالة الصحية للشخص بدقة، ومدى إمكانية إصابته بالمرض في المستقبل. ولم يعد ينطبق هذا الأمر فقط على بعض الأمراض النادرة، مثل شاركوت - ماري - توث أو مرض سرطان الثدي الناجم عن طفرات جين سرطان الثدي 1، بل هناك طوفان حقيقي من الاكتشافات المتعلقة بالاختلالات الجينية في DNA التي تزيد من خطر الإصابة بالأمراض الشائعة، تصدر عن مختبرات متقدمة جداً في مختلف بلدان العالم، ولا يبدو أن هذه الاكتشافات ستتوقف في المستقبل القريب. لقد تخطينا العتبة الواقعة ما بين الحالة الطبية التي يُجرى لها الفحص الوراثي في حالة كونها تحت خطر شديد فقط، كما هو الحال في المثالين اللذين ذُكرا سابقاً عن أفراد من عائلتي، إلى الأحوال جميعها التي تُجرى فيها مثل هذه الفحوص الوراثية لكل شخص فعلياً.

لقد أثارت هذه التطورات عامة الناس، ويُحدّث عنها بانتظام في وسائل الإعلام، وتُعرض في البرامج التلفزيونية، مثل برنامج أوبرا (Oprah). وترجّح الشركات لإجراء فحوص معقدة لتحليل DNA مباشرة إلى عامة الناس، حيث تشير إلى أن الوقت قد حان لكي يجري الأشخاص المهتمون بالوقاية من الأمراض هذه الفحوص ليتزودوا بما

توفره من معلومات. ومن هذه الشركات شركة (23 and Me)، المسماة نسبة إلى عدد كروموسومات الإنسان البالغة 23 زوجاً، إذ تشجع هذه الشركة زبائنها بقولها: «تعرف أسرار حمضك النووي DNA الآن». أما الشركة المنافسة (نافيجنكس) (Navigenics) فتزعم أن فحوصها «تزودك بالخطوات العملية لضبط صحتك»، وتقول شركة الثالثة تُدعى (ديكود) (deCODE): إن ما تقدّمه من فحوص «يملكك من اتخاذ قرارات صائبة أكثر عن صحتك».

وعلى الرغم من أن الاختبارات الحالية تفحص أقل من 1% من جزيء DNA، فإنها تزودنا بمعلومات عن عشرات الأمراض والحالات المرضية، وستزداد هذه الأعداد تبعاً وبسرعة في المستقبل القريب، إذ يُعلن عن اكتشافات علمية جديدة كل أسبوع تقريباً، كلما فككنا المزيد من أسرار بقية الجينوم البشري.

لقد كشفت حتى الآن عن كثير من المعلومات المتعلقة بتجربة عائلتي مع عدد من الحالات الوراثية. لكن هذه المعرفة جاءت بعد إجراء فحوص دقيقة متخصصة بناءً على طلب الطبيب، فماذا عن المعرفة المتوافرة لكل منّا هذه الأيام، التي تأتي من المتقدمين الجدد، للحصول المباشر على المعلومات من جزيء DNA؟ وبوصفي مرشداً لك للولوج إلى هذه الحقبة الجديدة من الطب الشخصي، فقد تساءلت: هل من المناسب الوقوف جانباً عندما يتعلق الأمر بهذه الحقبة الجديدة من التحليل الشمولي لـ DNA، أم يتعين عليّ أن أقوم بما تتطلبه طبيعة تخصصي؟ وقد كنت أقول، حتى السنتين الأخيرتين: إن الوقت لم يحن بعد لإمكانية توقع أمراض مستقبلية محتملة توقعاً حقيقياً شاملاً عن طريق إجراء فحوص تحليل DNA، لكن الوضع الحالي يخضع لتغييرات سريعة. وعلى الرغم من ذلك فقد قررت أنه قد حان وقت التحقق من ذلك، مع أنني متيقن بأن الوقت مبكر للحصول على توقعات دقيقة، وقد بحث الأمر مع بناتي البالغات؛ لأن مثل هذه الفحوص قد تكشف أشياء جديدة لديهن، وقد شجّعني على المضي قدماً لاستكشاف الأمر.

ومن الطبيعي أن يكون التاريخ الطبي للعائلة مرشداً أساسياً للتحري عن الأمراض المحتملة مستقبلاً، وأنا محظوظ بأن أقربائي يمثلون مجموعة تتمتع بصحة جيدة، فوالداي عاشا حتى الثامنة والتسعين، وأما إخوتي الثلاثة الذين يكبرونني فجميعهم رياضيون

ويتمتعون بصحة ممتازة، لذا فإن إمكانية إصابتي بالمرض في المستقبل يصعب تبينها من خلال شجرة عائلتي، لكن هل يمكن أن توجد مواطن خطر كامنة في DNA الذي يخصني، التي لم تظهر بعد؟

وإضافة إلى رغبتني في استطلاع DNA الخاص بي، فقد كنت مهتماً بأن أتعرّف كيفية عمل الشركات التي تقدم خدماتها مباشرة للزبائن، وتعطي نتائجها لهم، وما دقة فحوصها المخبرية؟ وكيف تحول نتائج تحليل DNA إلى احتمالية خطر الإصابة بالمرض مستقبلاً؟ وما مدى فعالية هذه الشركات بإيصال هذه المعلومات بطريقة تساعد الزبون، ولا تشوشه؟

لقد قررت أن أقدم عينة DNA من خلايا جسمي لكل من الشركات الثلاث التي تتولى التحليل الشامل لـ DNA، وهناك عدد كبير من الشركات الأخرى - بعضها جدير بالثقة، في حين أن بعضها الآخر ليس كذلك - التي تركز على فحوص محددة لأغراض محددة، وقررت ألا أستعمل اسمي الحقيقي؛ لأنني لم أرغب في أن تعاملني هذه الشركات بصورة مختلفة عن أي زبون آخر.

لقد كان هناك اختلاف كبير بين النفقات التي يتطلبها إجراء هذا الفحص؛ حيث يبلغ ثمن ما يُنفق عليه لدى شركة (23 آند مي) 399 دولاراً، ولدى شركة (ديكود) (deCODE) 985 دولاراً، في حين أنه يكلف لدى شركة (نافيجنكس) (Navigenics) 2,499 دولار، ويشمل هذا المبلغ استشارة وراثية عبر الهاتف على أنها ميزة إضافية. وقد كان الحصول على العينة سهلاً؛ حيث تطلب شركتا (23 آند مي) و(نافيجنكس) إلى الشخص أن يبصق في أنبوبة اختبار خاصة، أما شركة (ديكود) فكانت تكشف عينة من بطاقة الخد. وقد وعدت كل شركة زبائنها بالتزامها بسرية المعلومات من خلال تزويدهم بكلمات مرور إلى موقعها الإلكتروني. وعلى الرغم من وجود بعض الاختلافات المثيرة للاهتمام، فإن قوائم الحالات المرضية التي فُحصت كانت متداخلة إلى حدٍ بعيد (انظر الملحق ه).

لقد كانت شركة (23 آند مي) الشركة الأولى التي أصدرت النتائج، وتبعتها شركة (ديكود) بعد أسبوعين، أما (نافيجنكس) فقد أصدرت نتائج الفحص بعد سبعة أسابيع،

والغريب أن هذه الشركة لم تكمل في الحقيقة فقرات الفحص جميعها، فقد كانت نتائج سبع حالات من حالات الفحص الخمس والعشرين غير مثبتة فيها. وعلى الرغم من معرفتي بمحدودية نتائج هذه الفحوص في إصدار توقعات دقيقة، فإنني وجدت الأمر مثيراً، ولا يدعو إلى القلق عندما كنت أدخل كلمة المرور للبدء بمراجعة نتائج فحوصي، حيث كان كل موقع من مواقع هذه الشركات جيد التنظيم لمساعدتي على فهم النتائج، وإبقاء مؤشرات الخطر لدي في الوضع الطبيعي. ووجدت أيضاً أن موقع شركة (23 أند مي) كان أكثر الشركات الثلاث سهولة في الاستعمال.

تعتمد الشركات الثلاث لتقويم مدى خطورة الإصابة بمرض وراثي، على البحوث المنشورة في المجالات العلمية نفسها، لذا فقد فحصت الشركات الثلاث في كثير من الأحوال التغيرات نفسها في DNA وقد تفحصت التفاصيل بدقة لأرى هل كانت نتائج المختبرات غير متسقة بعضها مع بعض؟ فأحسست بالراحة عندما لم أجد أي اختلافات بينها. وهكذا كان تحليل DNA ذا مستوى عالٍ من الدقة.

ما الذي تعلمته؟ لقد كنت سعيداً بمعرفة أن درجة خطورة إصابتي بأكثر الأمراض انتشاراً كانت متوسطة أو دون المتوسط، لكن كانت هناك بعض الاستثناءات الجوهرية، فقد توافقت نتائج الشركات الثلاث على أن احتمالية إصابتي بمرض سكري البالغين، وهو النوع الثاني من السكري، مرتفعة. وعلى الرغم من التفاوت البسيط بين النتائج في مستوى خطورة الإصابة بهذا المرض، فقد كانت النسبة المئوية لإمكانية إصابتي 29% تقريباً، وهي أعلى قليلاً من النسبة المئوية في الشخص العادي (23%). أما مدى خطورة إصابتي بمرض التحلل البقعي للكبار (Macular Degeneration)، وهو أحد مسببات العمى في الأشخاص كبار السن، وهو المرض نفسه الذي أفقد عمتي بصرها عندما كانت في الثمانينيات من العمر، فقد كانت أعلى بصورة جوهرية عما هي عليه في الشخص العادي. وإن فرصة إصابتي بنوع معين من الجلوكوما (Glaucoma) (الزرق - الماء الأزرق في العين) كانت مرتفعة على الرغم من عدم توافق الشركات حول حقيقة خطورة ذلك.

ومن الطبيعي أن تكون هذه المعلومات جميعها إحصائية، بمعنى أنه لم يكن هناك أي إثبات على أنني سأصاب بأي من هذه الأمراض بصورة مؤكدة، وأن توقعات الإصابة أيضاً

لم تأخذ في الحسبان التاريخ الطبي لعائليتي مطلقاً، لكن هذه المعلومات التي وفرتها كان لها تأثير آني في نظرتي إلى المستقبل، مع أنني أعلم جيداً محدودية هذه الفحوص.

وقد كنت بصفتي طبيباً أعلم منذ سنوات أن هناك قائمة طويلة من التوصيات العامة للحفاظ على صحة جيدة، لكنني لم أكن أطبقها بالضرورة. أما الآن، وبعد تعرّف هذه الإنذارات المحددة، وجدت نفسي أكثر اهتماماً بصحتي. فعلى الرغم من أن احتمالية إصابتي بالسكري تبلغ 29%، وهي أعلى بقليل من النسبة العامة الأساسية البالغة 23%، وعلى الرغم أيضاً من أن عدم ظهور السكري في التاريخ الطبي لعائليتي، وكوني لست بديناً يقلل بلا شك من احتمالية إصابتي بهذا المرض، لكنني قررت أن أسير قدماً في خطة أجلتها مدة طويلة، إذ اتصلت بمدرّب خاص، واخترت نظام حمية قاسياً وبرنامجاً تدريبياً لمعرفةتي أن هذه الإجراءات هي أفضل السبل للوقاية من أي خطر للإصابة بالسكري. واطلعت أيضاً على أحدث أوراق البحث العلمي المتعلقة بمرض التحلّل البقعي، وتوصلت إلى أن الدلائل تدعم الأثر الإيجابي للأحماض الدهنية من نوع أوميغا 3 (Omega 3) في الوقاية من هذا المرض، لذا فمن المفيد لي أن تشمل وجباتي الغذائية كميات أكبر من السمك. أما خطر الإصابة بالجلوكوما، فقد وجدت الحل في أن أفحص عينيّ سنويّاً، ولا سيما قياس ضغط العين الداخلي. هل كان من الضروري أن أقوم بهذه الإجراءات كلها على كل حال؟ ربما يكون الأمر كذلك، لكننا نُمطر باستمرار بوابل من النصائح الصحية العامة، فمثلاً يقال: كل السمك. تناول حبة أسبيرين (Aspirin) يوميّاً. مارس التمرينات الرياضية بانتظام. وإنه لمن الصعوبة على المرء - إن لم يكن من المستحيل - أن يتذكر القيام بهذه الأشياء كلها. وعلى الرغم من محدودية الخطر الذي أظهرته نتائج الفحوص، فإن معرفة هذه المعلومات الوراثية الشخصية كان حافزاً إلى القيام بإجراءات محددة.

لقد كانت هناك نتيجة فحص واحد فكرت فيها مليّاً بدلاً من مجرد الاطلاع عليها، وهو فحص احتمالية الإصابة بمرض الزهايمر، إذ إنه أحد أقوى العوامل الوراثية التي عرفت حتى الآن، فهو يزيد من احتمالية إصابة الشخص بهذا المرض بثمانية أضعاف، وتبعاً لنتائج البحوث الطبية الحالية، فإنه لا يوجد ما يمكن عمله للوقاية منه غير استعمال المعلومة في التخطيط للمستقبل. ولا يوجد حالياً أي دليل مقنع على أن للتغذية أو العلاج أثراً في تأخير الإصابة بالزهايمر في الشخص المعرض لذلك أو في

الوقاية منه. وعلى الرغم من أن تاريخ عائلتي الطبي لمرض الزهايمر سلبي، فقد أحسست بضربات قلبي تدق بسرعة أعلى عندما قررت أن أنقر على الزر، وأقرأ النتيجة. لقد كان الجواب مريحاً، فقد كانت احتمالية إصابتي بالزهايمر في أي مدة من حياتي أقل من المعدل العام بمقدار 3.5%.

أثارت بعض النتائج القليلة الأخرى انتباهي، فقد ورد في تقرير شركتي (23 أند مي)، و(ديكود) قدرة جسمي على أيض مادة كومادين (Coumadin)، وهو دواء شائع يستعمل في حالات الجلطات الدموية. ويشار إلى أنني لم أتناول هذا الدواء مطلقاً في حياتي، لكن أُمي تناولته سنوات عدة، وثبت أن لديها تحسناً حاداً منه، فكان لا بد من تخفيض الجرعة التي تتناولها تفادياً من حدوث التسمم. ومما لا شك فيه أن تقرير شركة (23 أند مي) توقع أنه سيكون لدي حساسية زائدة من هذا الدواء. لكن الغريب أن شركة (ديكود) حصلت على النتائج نفسها بعد تحليلها للتغيرات نفسها في DNA الخاص بي، لكنها توقعت أنني سأحتاج إلى «جرعة متوسطة التركيز». فهذه الشركات تطلع على الدليل العلمي نفسه، لكنها يا للأسف لا تصل إلى اتفاق على تفسير النتائج، لذا تغدو الحاجة ملحة إلى أن يلتقي القائمون على هذه الشركات لمناقشة هذا الأمر والاتفاق عليه، وإلا فإن عامة الناس سيصابون بالارتباك وخيبة الأمل.

لقد كان التضارب في النتائج بين الشركات الثلاث هو الأوضح عند توقع الإصابة بسرطان البروستات (Prostate Cancer). لقد أصيب والدي بهذا المرض في أواخر حياته، لذا عندما وصلت نتائج شركة (23 أند مي) شعرت بالراحة عندما أظهر توقع إصابتي بهذا المرض نسبة أقل من النسبة العامة المتوسطة، لكن نتائج شركة (ديكود) لم تكن متوافقة، فقد أظهرت أن احتمال إصابتي بالمرض مرتفعة نوعاً ما، أما شركة (نافيجنكس) فقد زادت الرهان كثيراً، فقد زاد احتمال إصابتي 40% مقارنة بالشخص العادي (حيث كان توقع إصابتي 24% مقارنة بـ 17% الأساسية). فما الذي يحصل هنا؟ وكان عليّ لفهم ذلك أن أتعلم في تفاصيل الدراسات المخبرية، وقد استطعت أن أصل إلى تفسير هذا التباين؛ حيث فحصت شركة (23 أند مي) خمسة تغيرات فقط ذات علاقة بخاطر الإصابة بسرطان البروستات، في حين فحصت شركة (ديكود) ثلاثة عشر تغيراً، وأما شركة (نافيجنكس) فقد فحصت تسعة فقط، فقد كان هناك تداخل كبير بين المؤشرات التي فُحصت، لكن لم تفحص أي من الشركات الثلاث المجموعة كلها من التغيرات

وعددها ستة عشر. ولما كانت النتائج جميعها أمامي، فإنني أستطيع بنفسى حساب نسبة خطر الإصابة بهذا المرض، وقد وجدتها قريبة من توقع شركة (نافيجنكس)، لذا فإن النتيجة المطمئنة التي حصلت عليها ابتداءً من شركة (23 أند مي) لم تدم طويلاً، فهذه حالة أخرى عليّ الانتباه لها عن كتب.

لقد تعلمت درساً مهماً في الحقيقة، وهو أن هذا الحقل يتقدم بسرعة هائلة، لذا فإن توقعات خطر الإصابة بأمراض وراثية اعتماداً على ما نفهمه حالياً يحتاج إلى إعادة نظر ومراجعة وفق الاكتشافات الجديدة التي تظهر غداً. ولا ينطبق هذا الأمر على مرض سرطان البروستات فحسب، بل على بقية التوقعات المتعلقة بخطر إصابتي بالأمراض الأخرى، فما هو ممكن الآن لا يمثل إلا صورة ضبابية للحقيقة فقط. فكلما تحسنت الفحوص الوراثية، وأصبحت أدق، دمجت المعلومات الأخرى المهمة، مثل تاريخ العائلة الطبي والوضع الصحي الحالي للشخص، بكفاية في نتائج تحليل DNA، ومن ثم فإن الصورة ستزداد وضوحاً، لذا فإن على الشخص الذي يتقدم لهذه المغامرة أن يستعد لمراجعة نسب توقعات خطر الإصابة بالأمراض الوراثية بانتظام، كلما ظهرت معلومات جديدة.

ولما كانت شركة (نافيجنكس) هي أعلى الشركات الثلاث ثمناً، وأكثرها تركيزاً على التطبيقات الطبية، فإنها تتيح الفرصة لمناقشة نتائج مع مستشار وراثي. وقد تحدثت إلى واحدة من مستشاري هذه الشركة عبر الهاتف متقمصاً دور الزبون المهتم بهذا الأمر، وزاعماً أنني لم أتلّق أي تدريب علمي حول الموضوع. لقد كانت المستشار حريصة على القول: إنها لا تقدم نصائح طبية، ولكن بعد أن تفحصنا معاً نتائج تحليل DNA الخاص بي، أوصت بشدة أن أراجع طبيباً للوقوف على مدى احتمالية تعرّضى للإصابة بسرطان البروستات. وقد أبدت قلقي من أن طبيبي لا يستطيع الوصول إلى نتيجة بخصوص هذه التحاليل المخبرية، لكنها أشارت إلى أن كثيراً من الأطباء يهاتفون شركة (نافيجنكس) لطلب النصيحة. ثم سألتها هل يمكن أن تكون هذه التوقعات المعتمدة على تحليل DNA قابلة للتغير في المستقبل؟ فأشارت إلى أن معلومات جديدة تتوافر يومياً، وأن شركة (نافيجنكس) ستعلمني بالبريد الإلكتروني كلما جدّ جديد، وكلما أصبحت التوقعات أدق. وكان من المستغرب إشارتها إلى أن معظم عوامل خطر الإصابة بالأمراض الوراثية الشائعة

المتبقية ستكتشف خلال السنتين أو السنوات الثلاث القادمة، ولكنني بصفتي عالماً أعمل في هذا الحقل، فلا يبدو لي ذلك محتملاً.

شملت شركة (23 أند مي) جزءاً يمكن التحري فيه عن الحاملين لحالات لا تؤثر في صحتي الشخصية، لكنها قد تعرض أطفالني لخطر الإصابة بأمراض إذا كانت أمهم حاملة الحالة أيضاً، وكانوا ذوي حظ سيئ بتورثهم جين المرض من كل منّا، لقد علمت أنني حامل لمرضين متحيين يسببان مشكلات طبية عند البلوغ، وهما مرضا نقص مضاد التربسين من نوع ألفا 1 (Alpha – 1 – Antitrypsin Deficiency) والتكس الصباغي الدموي (Hemochromatosis)، حيث يؤدي المرض الأول إلى انتفاخ الرئة (Emphysema) و/ أو مرض الكبد، في حين يؤدي المرض الثاني إلى تراكم الحديد في الجسم، فينجم عنه تليف الكبد، وهبوط القلب، والسكري، وحالات أخرى خطيرة. وقد ناقشت في هذه النتائج ابنتي اللتين كانتا قلقتين بلا شك لسماعهن بوجود جينات معيبة محددة تنتشر في العائلة. وعلى الرغم من معرفتنا أن هذا الأمر طبيعي الحدوث، فإن تحديد هذه الجينات المعيبة جعل الأمر أكثر جدّاً، ودفع ابنتي إلى البدء بإجراء الفحوص.

وقد أعدت شركة (23 أند مي) أيضاً نتائج لسمات عدة غير طبية. ومن ذلك توقعات مثيرة للتسلية حول شمع الأذنين الرطب، والقدرة على تذوق الأغذية المرّة، مثل الكرنب المسوّق (Brussels Sprouts)، لكن محدودية دقة مثل هذه الاختبارات ظهرت واضحة بسرعة عندما توقع التقرير الوارد على شبكة الاتصالات أن لون عينيّ بني، في حين أنهما في الحقيقة زرقاوان.

لقد وفرت شركتنا (23 أند مي) و(ديكود) معلومات عن أسلافي المحتملين. لقد كنت أتمنى أن أرجع إلى أصول دخيلة إفريقية أو آسيوية أو أمريكية محلية، لكن لم يكن هناك ما يثير الدهشة، فيبدو أنني من أصل أوروبي ما خلا صورة ضبابية دقيقة جداً تبدو كأنها ذات أصل آسيوي ظهرت على الكروموسوم الثامن.

ومن ثم، فهذا كل شيء يتعلق بي على الأقل في ضوء التقانة الحالية. لكن إذا سألتني هل يتعين عليك أن تجري فحوصاً كهذه حالياً؟ فسأقول لك: إنك لن تتمكن من تجنب ذلك بعد الآن.

إننا على وشك البدء في ثورة حقيقية واعدة في الطب، وستحول هذه الثورة النهج التقليدي الذي ينص على أن (الناس جميعاً متساوون)، إلى استراتيجية أكثر قوة يكون كل فرد فيها متميزاً بصفاته عن الآخرين، وهذا يترتب عليه اعتماد نهج خاص ببقية بصحة جيدة. وعلى الرغم من أن التفاصيل العلمية التي تساند هذه الادعاءات العريضة لا تزال في طور النمو، فإن الإطار العام للتحويل الدرامي لهذا النهج أخذ في التبلور.

لقد شمل التحليل الوراثي الذي أجرته مليون موقع على DNA الخاص بي، لكن هذه هي البداية فقط. فعن قريب، وربما خلال السنوات الخمس أو السبع القادمة، سيتاح لكل منا تحليل سلسلة DNA الخاصة به كلها، أي الثلاثة بلايين حرف التي تكوّن حروف الشيفرة الوراثية، بأجر يقل عن 1000 دولار. وستكون هذه المعلومات معقدة جداً، لكنها مهمة ومفيدة جداً. وسيسمح التحليل الدقيق لمكونات الجينوم الخاص بك كلها بتوفير تقدير مفيد جداً لنسب خطر إصابتك بالأمراض في المستقبل، وسيمكّنك ذلك من وضع خطة وقائية شخصية خاصة بك.

عندما تجابه كثيراً من الناس فرصة الحصول على معلومات مسبقة كهذه أول مرة، فإنهم يقولون: «لا أريد أن أعرف ذلك، فأنا أفضل أن أستمتع بحياتي بدلاً من القلق الناجم عن أخطار المرض مستقبلاً». مثل هؤلاء قد يوافقون على النبوءة العمياء لتريسياس (Tiresias) في مسرحية سوفوكليس (Sophocles) حول أوديب (Oedipus)، الذي حكم عليه أن يرى المستقبل دون أن يستطيع تغييره. ندب تريسياس حظه، قائلاً: «من المحزن أن تكون حكيماً عندما لا تكون هناك فائدة من الحكمة»، لكننا لسنا مسلوبو القوة مثل تريسياس. ففي كثير من حالات توقّع خطر الإصابة بالأمراض الوراثية، فإن هذا الضرب من الحكمة يمكن أن يؤدي إلى فوائد صحية شخصية. وبناءً على ما اختبرته بنفسني، فإن تعرّف أسرار DNA الخاص بك قد يكون أفضل استراتيجية لحماية صحتك وحياتك.

إن إتاحة الفرصة لكل منّا للتمرن على أساليب وقاية وعلاج أفضل لا تقتصر على DNA فقط، فالدراسات المتعلقة بالتفاعل ما بين مواطن الخطر الوراثية والبيئية تحدد بدقة متناهية النواحي الأساسية من صحتنا التي ترتبط بمتغيرات بيئية. وسيزودك هذا بفرصة أكبر لرصد الظروف البيئية التي تتعرض لها ولتعديلها، ومن ثم لتحسين فرص بقائك بصحة جيدة أو شفائك من المرض.

إن سلسلة DNA الخاصة بك المشفرة بدقة ستصبح قريباً جزءاً مستديماً من سجلك الطبي الإلكتروني، وسيستعمله المختصون بالرعاية الصحية لاتخاذ عدد كبير من القرارات بخصوص الوصفات الطبية وحالات التشخيص والوقاية من الأمراض. فإذا مرضت، فإن الخيارات العلاجية التي ستقرر لك، والتي سيعتمد كثير منها على فهمنا الحديث للجينوم البشري، ستكون أكثر فعالية وأقل سميّة من العلاجات التي كانت تعطى قبل سنوات قليلة. وسيكون كثير من هذه العلاجات على صورة حبوب، لكن بعضها سيكون علاجاً جينياً، حيث يصبح الجين نفسه العلاج. وسيكون بعضها علاجاً خلويّاً يعتمد على إمكانية أخذ خلايا من جلدك أو دمك، وتحويلها إلى خلايا قد تحتاج إليها للبنكرياس الذي لديك في حالة السكري مثلاً، أو لدماعك في حالة مرض الرعاش، (باركنسون Parkinson).

هذا الكتاب تقرير من الخطوط الأمامية لهذه الثورة الطبية، وهو أيضاً كراس عملي للاستعمال لكل ما تحتاج إلى أن تعرفه لتحسين صحتك وصحة عائلتك. وهناك أشياء تستطيع أن تعدّها من الآن، مبدئياً بتاريخ طبي للعائلة. لكن عليك بداية أن تكون مستعداً لأن تتقبل هذا العالم الجديد.

كنا على مدى قرون عدة نعد أنفسنا أصحاء إلى أن تظهر علينا أعراض المرض. وعندما يُشخّص المرض، سواءً كان هذا التشخيص صحيحاً أم خاطئاً، فإننا نتناول علاجات مقننة. ووفقاً لوجهة النظر هذه، يُهمل جسم الإنسان إلى أن يحدث به شيء ما خطأً.

أما اليوم، فقد اكتشفنا أن كل واحد منا يولد وفيه عشرات الاختلالات الوراثية. ولا يوجد فرد واحد مثالي، لكن ليست كل اختلالاتنا الوراثية متشابهة، لذا فلا يناسب العلاج

الواحد جميع من يعانون مرضاً معيناً. وليس الطب هو الذي يتغير فحسب، بل تتغير أيضاً نظرتنا الأساسية إلى جسم الإنسان.

لقد كُتِبَ كثير عن ثورة DNA، لكن هذا الكتاب يهدف إلى إبراز الحقائق. وهو كتاب يدور حول الأمل، لا للدعاية والترويج. إن القدرة المتسارعة على قراءة لغة الحياة ستؤدي إلى نظرة جديدة كلياً للصحة والمرض. فإذا كنت راغباً في أن تعيش الحياة بجوانبها كلها، فالوقت مناسب لإعداد DNA الخاص بك، ذي المظهر الحلزوني المزدوج، وأن تتعرّف جميع ما ينبنى عليه هذا التحول المنهجي.

