تعلم بشكل مختلف
تفاعل بشكل مختلف
HaemDifferently.eu

مرحبا بك في منهج تعليمي مجتمعي يهدف لمناقشة
المفاهيم المتعلقة بأبحاث العلاج الجيني

المعلومات المقدمة في (كتيب العلاج الجيني) مصممة لأغراض تعليمية فقط و ولم يتم إعدادها للإستخدام كإستشارة طبية او لأغراض تشخيصية أو علاجية.
المعلومات المقدمة في (كتيب العلاج الجيني) لا يجب أن تستخدم أبداً لتشخيص أو علاج أي عارض مرضي أو صحي و لا يصح إعتبارها بديلا عن الرعاية الطبيه
المتخصصة. يجب عليك إستشارة مقدم الرعاية الصحية المتخصص (مثال طبيبك المعالج أو الصيدلي) في حالة وجود أي عارض صحي أو مرضي.
هذه المادة التعليمية معدة للإستخدام بواسطة مقدمي الرعاية الصحية والمرضى والهيئات الداعمه لحقوق المرضى و
عائلات المرضى في المملكه العربية السعودية, الإمارات العربية المتحدة, سلطنة عمان, الكويت و قطر.
التبليغ عن الأعراض الجانبية للأدوية مهم للغاية لأنه يمكن الجهات المتخصصة من مراقبة و تحديد فوائد و مخاطر الأدوية المستخدمة من قبل الإنسان.
تشجع الجهات المختصه ممارسي الرعياة الصحية و المرضى على التبليغ عن أي أثر جانبي لأي دواء من خلال جهات إتصال معلنة في كل دولة.
من الممكن أيضا التبليغ عن الآثار الجانبية لأي دواء بشكل مباشر للشركة المصنعة.
جميع الآثار الجانبية الناتجه عن إستخدام أي دواء مصنع من شركة بايومارين BioMarin من الممكن التبليغ عنه مباشرة عن طريق عنوان البريد الإلكتروني drugsafety@bmrn.com .
في حالة وجود أي إستفسار عن الأدوية المصنعة بواسطة بايومارين BioMarin أو عن المعلومات الطبية المتعلقة بأدوية
بايومارين BioMarin , الرجاء التواصل عن طريق البريد الإلكتروني: medinfoeu@bmrn.com .
لا يوجد حاليا مستحضر مسجل لبيومارين لعلاج الهيموفيليا في منطقة الشرق الاوسط.

BIOMARIN®

© 2023 BioMarin International Limited. جميع الحقوق محفوظة. EU-GTH-HEM-00300 | يناير 2023
تم تطويره وتمويله بواسطة BioMarin.

مرحبًا بك في HaemDifferently

HaemDifferently عبارة عن منصة تعليمية تهدف إلى رفع توعية مرضى سيولة الدم من النوع من النوع A وB
(أيضًا تعرف بالهيموفيليا النوع A وB) و مساعدتهم خلال رحلتهم و ورفع التوعية عن العلاج الجيني بشكل عام.

من المهم بالنسبة لنا توفير معلومات دقيقة وواضحة والتي تساعد في جعل العلاج الجيني مألوفًا أكثر، لكننا لا يمكن أن نقوم بذلك وحدنا. نحن ممتنون للغاية للباحثين في مجال العلاج الجيني، ومجتمع الهيموفيليا، والهيئات والأفراد الداعمين لمرضى الهيموفيليا والمتخصصين اللغويين الذين ساعدوا في إنشاء هذه المنصة التعليمية.

تجزء من القيام بالأشياء بشكل مختلف يعني الاستماع إلى ملاحظاتك حتى نتمكن، معًا، من تحسين هذه المنصة لتناسب احتياجاتك. لا تتردد في إخبارنا بما يعجبك، وما الذي يمكن تحسينه، وما الذي ترغب في رؤيته في المستقبل على **haemdifferently@bmrn.com**.

Haemdifferently

المحتويات

ما هو الجين؟	4
ما الذي يسبب الأمراض الوراثية؟	5
ما هو العلاج الجيني؟	7
كيف يعمل العلاج الجيني وما هي أهدافه؟	9
ما هي مخاطر العلاج الجيني؟	12
الجدول الزمني للعلاج الجيني	13
قائمة التعريفات والمصطلحات	14

محتوى هذه المادة غير إلزامي ويجب ألا يحل محل استشارة مقدمي الرعاية الصحية المُدرَّبين. يتم توفير المعلومات المتعلقة بالعلاج الجيني كلمحة عامة وليست شاملة.

لمزيد من المعلومات حول أي من هذه المواضيع أو للاشتراك للحصول على التحديثات، يُرجى زيارة **HaemDifferently.eu**.

ما هو الجين؟

ربما قد سمعت عن الجينات من قبل. هناك الكثير بخصوص الجينات أكثر من أهميتها في تحديد لون شعرك أو عينيك.

كيف تعمل الجينات في الجسم؟

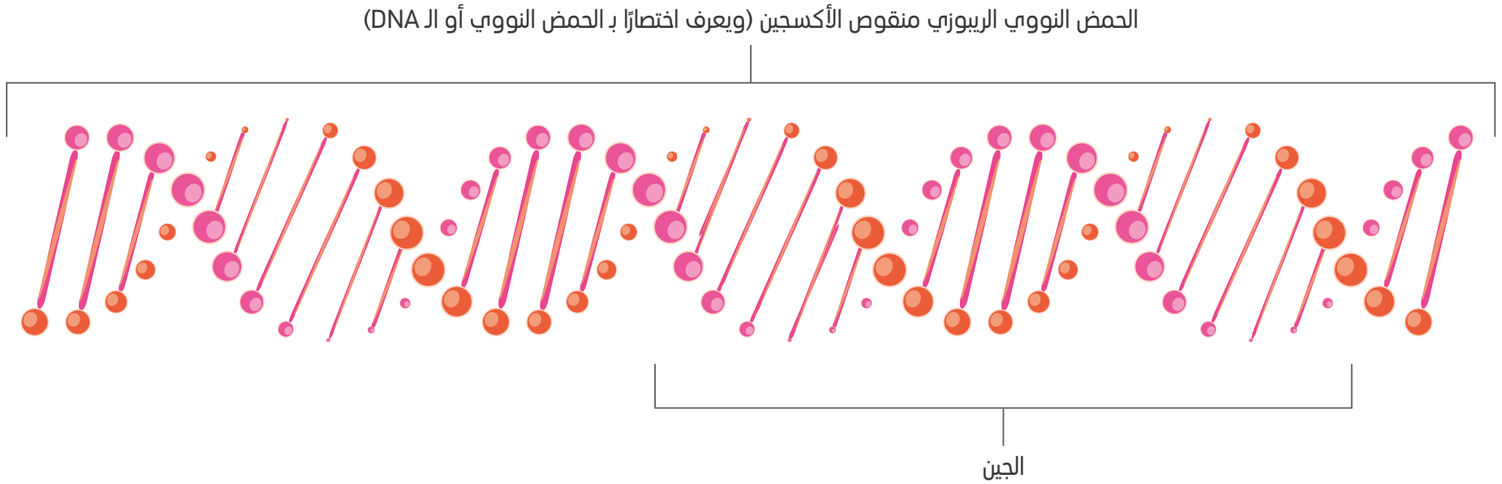
الجينات هي قطع من الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين (DNA)

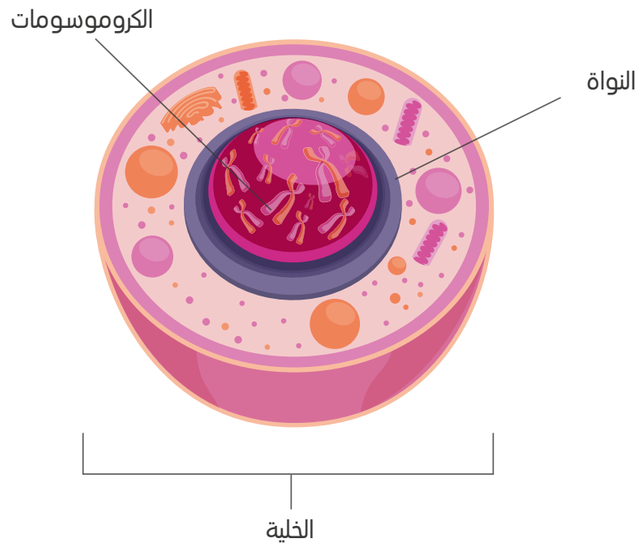
الدور الأساسي **للجينات** هو تزويد الخلية بالتعليمات اللازمة لصنع **البروتينات**. البروتينات هي اللبنات الأساسية للجسم وتخدم وظائف مهمة منها على سبيل المثال لا الحصر إصلاح الأنسجة وبناء الخلايا والأعضاء والمساعدة في وظائف الجسم المختلفة ومنها تجلط الدم.

فكر في **الـ DNA** باعتباره أرشيف اللغة المستخدمة للتعليمات **الوراثية** الخاصة بك. يتكون الـ DNA من وحدات بنائية تُسمَّى **قواعد النيوكليوتيدات**. لإنتاج بروتين بوظيفة طبيعية، يجب أن تكون لديك التعليمات الصحيحة، مشفرة بترتيب قواعد النيوكليوتيدات الصحيح.

ملاحظات سريعة

- الجينات، الموجودة في الكروموسومات، هي المسؤولة عن تزويد الجسم بتعليمات لبناء البروتينات التي تعطينا صفاتنا الفريدة
- الـ DNA هو أرشيف اللغة المستخدمة للتعليمات الجينية





الرسوم الكرتونية لأغراض توضيحية فقط

ولكن أين توجد الجينات الخاصة بنا؟

يتم تخزين الـ DNA الخاص بنا في **كروموسومات** تحتوي على مئات إلى آلاف الجينات المعروفة. تقع الكروموسومات في عمق **النواة** التي تعمل كمركز قيادة **للخلايا** التي تكوِّن جسمك.

هل تحتاج لفهم المزيد عن مصطلح معين؟ **المصطلحات المكتوبة بالخط العريض** يمكن أن توجد في قائمة التعريفات والمصطلحات في الصفحات من 14-15.

جزء من فعل الأشياء بشكل مختلف يعني الحصول على تعليقاتك.نحن نأمل أنك سوف تتواصل معنا على **haemdifferently@bmrn.com** لتطلعنا على رأيك فيما نقوم به.

ما الذي يسبب الأمراض الوراثية؟

هل تعلم أن هناك ما يقرب من 20,000 جين في **الجينوم** البشري؟ يمكن أن يؤدي حدوث **طفرة**، أو تغير دائم، في جين واحد فقط إلى تعليمات خاطئة لعملية تكوين البروتين المنشود مما قد يؤدي إلى حدوث حالة مرضية وراثية. ومعرفة ما الذي يُسبِّب حالة مرضية وراثية معينة هو الخطوة الأولى في فهم كيفية علاج هذه الحالات.

الحالات المرضية الوراثية هي نتيجة للطفرات الجينية

الحالات المرضية الوراثية، مثل **الهيموفيليا**، هي نتيجة طفرات، أو اختلافات، في التعليمات الجينية. غالبًا ما تنتقل هذه الطفرات من الوالدين (أو أحدهما) ولكنها قد تحدث أحيانًا بشكل تلقائي بدون سابقة عائلية.

بالنسبة للأشخاص الذين يعانون من الهيموفيليا A أو B، فإن الطفرة تؤثر على البروتين الذي يُسمَّى **العامل الثامن** أو **العامل التاسع**، على الترتيب. هذه البروتينات ضرورية لتخثر الدم.

الهيموفيليا A أكثر شيوعًا عند الذكور لأن جين العامل الثامن يقع في الكروموسوم X. الذكور لديهم فقط كروموسوم X واحد، لذلك فإن نسخة واحدة من الجين المتحور تكفي للتسبب في مرض الهيموفيليا.

لدى الإناث اثنان من الكروموسوم X. فلا تظهر عليهن عمومًا أي أعراض مرضية للهيموفيليا إذا تأثر كروموسوم X واحد فقط، لكنهن "حاملات" لأنهن لا يزلن قادرات على نقل الجين المتحور إلى أطفالهن.

الطفرات الجينية يمكن أن تؤثر على التعليمات الوراثية الخاصة بك

مثلما يمكن أن تصبح الكلمة غير مقروءة عند وجود أحرف مفقودة أو خاطئة، يمكن للطفرة أن تجعل التعليمات الجينية مفقودة أو غير صحيحة. قد يؤدي ذلك إلى بروتين لا يعمل بشكل صحيح أو، في بعض الحالات، لا يتم إنتاج البروتين على الإطلاق.

هل تحتاج لفهم المزيد عن مصطلح معين؟ **المصطلحات المكتوبة بالخط العريض** يمكن أن توجد في قائمة مسرد المصطلحات في الصفحات من 14-15.

ملاحظات سريعة

- الحالات المرضية الوراثية مثل الهيموفيليا A وB، و**مرض هنتنغتون**، و**التليف الكيسي**، هي نتيجة لطفرات في جين واحد

ما الذي يسبب الحالات المرضية الوراثية؟

هناك ثلاثة أنواع من الحالات المرضية الوراثية

الحالة	السبب	أمثلة
حالة وراثية أحادية الجين	طفرة في جين واحد	• مرض التليف الكيسي • مرض الهيموفيليا • مرض هنتنغتون
حالة وراثية متعددة العوامل (اضطرابات متعددة الجينات)	طفرات وراثية صغيرة متعددة	• مرض القلب • مرض السكري
اضطرابات الكروموسومات	تغيرات في عدد الكروموسومات أو هيكلها	• **متلازمة داون**

هل تحتاج لفهم المزيد عن مصطلح معين؟ **المصطلحات المكتوبة بالخط العريض** يمكن أن توجد في قائمة مسرد المصطلحات في الصفحات من 14-15.

ما هو العلاج الجيني؟

ببساطة، يحاول العلاج الجيني إصلاح آلة معطلة بسبب تعليمات مختلطة، عن طريق تحميل مجموعة صحيحة من التعليمات.

مفاهيم العلاج الجيني

في العلاج الجيني، تُستخدم الجينات لعلاج المرض الذي تسببه الطفرات الجينية أو الوقاية منه. لقد تم استكشاف العلاج الجيني لأكثر من 50 عامًا.

وتكمن أهمية العلاج الجيني في قدرته على تقديم خيار علاج جديد تمامًا للأشخاص الذين يعانون من بعض الحالات المرضية الوراثية.

يجري استكشاف طرق للعلاج الجيني

يتم استكشاف بعض الطرق المختلفة للعلاج الجيني. قد يتضمن علاج الجينات محاولة إصلاح أو استبدال جين متحور، أو تعطيل جين متحور يسبب المتاعب، أو إدخال نسخة فعالة من الجين في الجسم لمساعدة الجسم على إنتاج البروتين المتأثر بشكل صحيح بعد العلاج.

لاستكشاف الأبحاث المستقبلية والحالية والسابقة في مجال العلاج الجيني، قم بزيارة **ClinicalTrials.gov**.

هل تحتاج لفهم المزيد عن مصطلح معين؟ **المصطلحات المكتوبة بالخط العريض** يمكن أن توجد في قائمة مسرد المصطلحات في الصفحات من 14-15.

ما هو العلاج الجيني؟

ملاحظات سريعة

- يحاول العلاج الجيني أن يستخدم الجينات لعلاج المرض الذي تسببه الطفرات الجينية أو الوقاية منه.

يتم استكشاف ثلاثة طرق للعلاج الجيني

نقل الجينات

- يتم إدخال جين فعال في خلية بقصد أن يعمل مكان الجين المتحور

العلاج الجيني خارج الجسم الحي

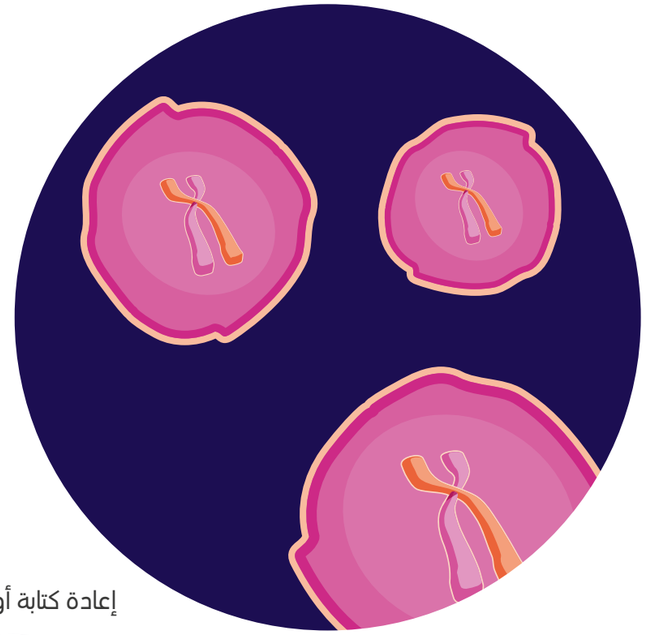
- تتم إزالة الخلايا المصابة من الجسم، ويتم إدخال المادة الوراثية الفعالة إلى الخلايا في المختبر. ثم يتم إعادة هذه الخلايا مرة أخرى إلى جسم المريض

إعادة كتابة أو صياغة الجينات

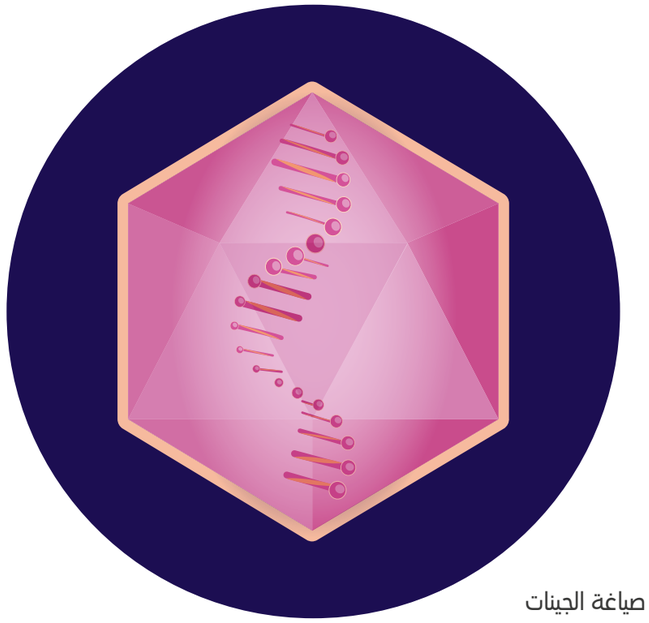
- من خلال إجراء تغييرات على الـ DNA الأصلي، يمكن إصلاح الجين المتحور، أو يمكن إضافة DNA جديد في مكان معين لاستبدال الجين المتحور

في أي من هذه الطرق، لا يتم استبدال المادة الوراثية الأصلية في جميع أنحاء خلايا الجسم، وقد يستمر انتقال الجين المتحور إلى أطفال الشخص المصاب.

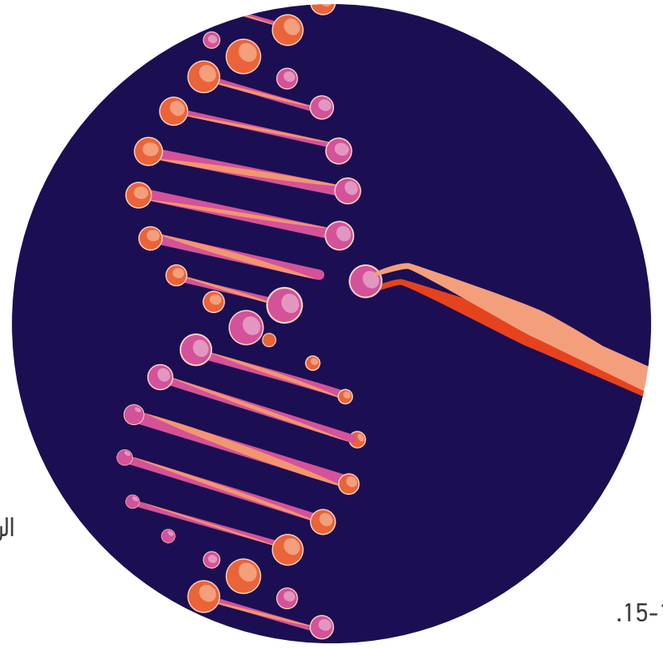
العلاج الجيني خارج جسم الإنسان



نقل الجينات



إعادة كتابة أو صياغة الجينات



الرسوم الكرتونية لأغراض توضيحية فقط

لاستكشاف الأبحاث المستقبلية والحالية والسابقة في مجال العلاج الجيني، قم بزيارة **ClinicalTrials.gov**.

هل تحتاج لفهم المزيد عن مصطلح معين؟ **المصطلحات المكتوبة بالخط العريض** يمكن أن توجد في قائمة مسرد المصطلحات في الصفحات من 14-15.

كيف يعمل العلاج الجيني وما هي أهدافه؟

الأمر ليس سحرًا- إنه العلم الذي ما زال قيد الأبحاث المتخصصة. العلاج الجيني لديه القدرة على تقديم نهج مختلف بشكل ملحوظ عن الطريقة التي تعاملنا بها تاريخيًا مع المرض الوراثي. العديد من العلاجات الجينية لا تزال قيد البحث العلمي وتمت الموافقة على بعضها للاستخدام في بعض الأمراض الوراثية بالفعل (غير الهيموفيليا A أو B).

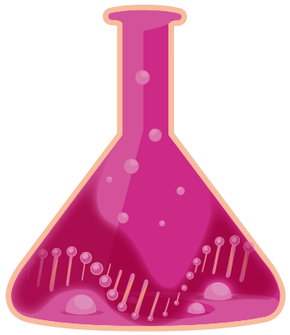
دعونا نلقي نظرة على نقل الجينات، كمثال...

في الهيموفيليا A و B، يدرس العلماء حالياً نقل الجينات كطريقة لإدخال جينات فعالة في الجسم يمكنها توجيه الخلية لإنتاج البروتين المطلوب. فكر في هذا الأمر كما لو أنه إعادة برمجة آلة عن طريق استبدال نسخة معيبة من التعليمات بنسخة مصححة، بدلاً من استبدال المنتج الذي تصنعه الآلة.

كيف يعمل نقل الجينات وما هي أهدافه؟

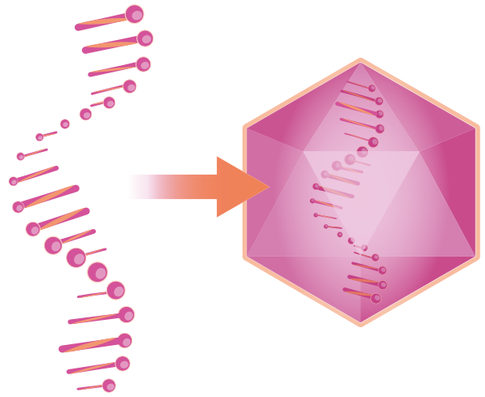
هل تحتاج لفهم المزيد عن مصطلح معين؟ **المصطلحات المكتوبة بالخط العريض** يمكن أن توجد في قائمة مسرد المصطلحات في الصفحات من 14-15.

كيف يعمل العلاج الجيني وما هي أهدافه؟



1 صنع جين فعال

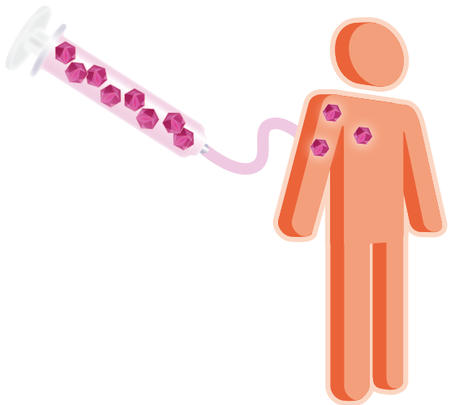
يتم إنشاء نسخة فعالة من الجين المتحور في المختبر.



2 بناء مركبة نقل

للسماح للجين الفعال بدخوله إلى الجسم، أنه صنع مركبة نقل من**فيروس محايد** (أي انه فيروس غير قادر على التسبب في أي أمراض). تشمل الفيروسات المستخدمة في نقل الجينات **الفيروسات الغدية (Adenovirus)**، **والفيروسات المرتبطة بالفيروس الغدي (AdenoAssociated Virus)**، و**الفيروسات البطيئة (Lentivirus)**.

الرسوم الكرتونية
لأغراض توضيحية فقط

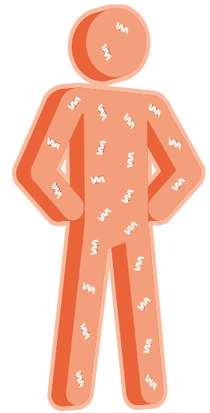


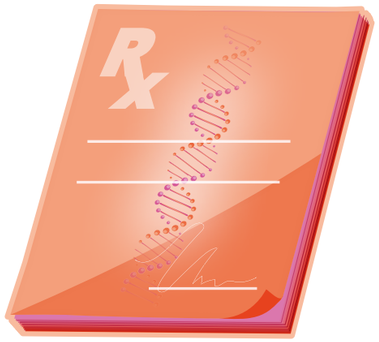
3 توصيل الجين الفعال

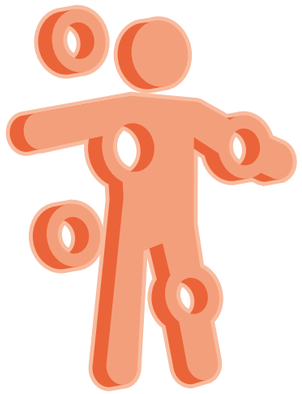
بمجرد أن يتم وضع الجين الفعال داخل مركبة النقل، يُطلق عليها اسم **الناقل** العلاجي. يتم تصميم الناقل العلاجي لتوجيه الجين الفعال نحو نسيج مُفضَّل. في حالة الهيموفيليا، يكون هو الكبد. يتم إعطاء أعداد كبيرة من الناقلات العلاجية عن طريق الحقن في الوريد.

هل تحتاج لفهم المزيد عن مصطلح معين؟ **المصطلحات المكتوبة بالخط العريض** يمكن أن توجد في قائمة مسرد المصطلحات في الصفحات من 14-15.

يتم إجراء تجارب سريرية لتحديد مدى فعالية العلاج الجيني و آثاره الجانبية وما إذا كان العلاج الجيني بالنسبة لبعض الأشخاص قد يخفض أو يلغي الحاجة إلى العلاج المستمر ويقلل من أعباء الأمراض المزمنة. هذه التجارب تبحث أيضًا في الآثار طويلة الأجل للعلاج الجيني، بما في ذلك مدة فعالية التأثير، والتي ما زالت قيد البحث العلمي.







الرسوم الكرتونية
لأغراض توضيحية فقط

4 صنع البروتينات

بمجرد إدخاله في الجسم، فإن الهدف من الجين الجديد هو العمل بدلاً من الجين المعيب وتقديم التعليمات الصحيحة للجسم لصنع البروتين الذي يحتاجه.

على سبيل المثال، في مرض الهيموفيليا A أو B، يكون الهدف هو استبدال الجين للعامل الثامن أو العامل التاسع، على الترتيب، بحيث يمكن للجسم إنتاج هذه العوامل بمفرده لاستعادة عملية التخثر الطبيعية.

5 مدى إحتمالية الحاجة للعلاج بشكل مستمر

الأبحاث العلمية مستمرة لتحديد ما إذا كان العلاج الجيني قد يؤدي إلى تقليل إعتمادية المرضى على الأدوية المتوفرة حاليًا.

6 مدى إحتمالية التخلص من الأعراض المرضيه (أو تقليلها)

سوف تحدد الدراسات الجارية أيضًا ما إذا كان تقليل الحاجة إلى العلاج الروتيني قد يقلل من العبء البدني والعقلي والنفسي للمرض. على الرغم من أن العلاج الجيني قد لا يكون قادرًا على معالجة الضرر الموجود مسبقًا، إلا أنه قد يكون قادرًا على تخفيف تدهور أي ضرر موجود.

ملاحظات سريعة

- يهدف نقل الجينات إلى إدخال جين فعال يمكنه توجيه الجسم لإنتاج البروتين المطلوب

هل تحتاج لفهم المزيد عن مصطلح معين؟ **المصطلحات المكتوبة بالخط العريض** يمكن أن توجد في قائمة مسرد المصطلحات في الصفحات من 14-15.

ما هي مخاطر العلاج الجيني؟

يتم البحث في العديد من أشكال العلاج الجيني فقط في الأشخاص البالغين، على الأقل كبداية، ولا تعمل بعض العلاجات الجينية في المرضى الذين لديهم **أجسام مضادة** معينة أو حالات أخرى موجودة سابقًا. العلاج الجيني يأتي أيضا مع مخاطر. يجري الأطباء و العلماء دراسات سريرية حالياً على أشخاص من فئات متعددة، لتحديد المخاطر المحتملة للمعالجة بالعلاج الجيني.

السلامة هي أولوية قصوى

سلامة المرضى هي أولوية قصوى، والعديد من احتياطات السلامة يتم اتخاذها أثناء تطوير العلاج الجيني. تتم مراقبة التجارب السريرية عن كثب بواسطة مؤسسات رسمية مثل إدارة الغذاء والدواء الأمريكية والمعاهد الوطنية للصحة في الولايات المتحدة. حددت التجارب والبحوث السريرية المستمرة بعض المخاطر المرتبطة بالعلاج الجيني، وقد تكشف المزيد من الأبحاث والخبرات عن مخاطر إضافية غير معروفة حاليا في المستقبل.

المخاطر المحتملة

قد ينطوي نقل الجينات الذي يستخدم ناقل الفَيرُوس المُرْتَبِطُ بالفَيروس الغُدِّيّ (AAV) لتسليم مواد جينية جديدة على عدة مخاطر - منها على سبيل المثال لا الحصر-:

- قد يتعرف جهاز المناعة في الجسم على الناقل العلاجي باعتباره دخيلًا، مما قد يؤدي إلى رد فعل مناعي مضر ومخاطر أخرى خطيرة
- يمكن أن يؤدي رد الفعل المناعي أيضًا إلى جعل العلاج الجيني أقل فعالية، أو يجعله لا يعمل على الإطلاق. هذا هو السبب في أن مرضى العلاج الجيني المحتملين يخضعون لفحص دم أولي لتحديد ما إذا كان لديهم أجسام مضادة ضد الناقل الفيروسي العلاجي
- قد يؤثر الناقل العلاجي على خلايا الجسم الأخرى التي لم يتم استهدافها، مما قد يسبب ضررًا أو داءًا أو مرضًا إضافيًا
- يمكن إخراج جزيئات الناقل الفيروسي العلاجي من جسم المتلقي من خلال البراز والبول واللعاب و السائل المنوي وغيرهم من سوائل الجسم (في عملية أو ظاهرة تسمى **طرح الناقل**) ويمكن أن تنتقل جزيئات الناقل العلاجي إلى الأفراد غير المعالجين. تقوم التجارب السريرية حاليًا بتقييم هذا الاحتمال وأهميته الطبية
- يتم تقييم ما إذا كان العلاج الجيني قد يكون له تأثير سلبي على صحة العضو أو الأنسجة المستهدفة من خلال دراسات طويلة الأجل
- قد يؤدي العلاج الجيني إلى تكوين بروتين اكثر من اللازم. يمكن أن يختلف تأثير هذا الإنتاج الزائد بناءً على نوع البروتين الذي يتم صنعه
- بالنسبة لبعض المرضى، قد لا يعمل العلاج الجيني على الإطلاق، ولم يتضح بعد إلى متى يمكن أن تستمر آثار العلاج الجيني

ملاحظات سريعة

- مثل أي علاج، فإن العلاج الجيني قد تكون له مخاطر. من المهم أن نتذكر أن الآثار طويلة الأجل للعلاج الجيني ما زالت قيد الدراسة حالياً ولم يتم تحديدها بعد.

الجدول الزمني للعلاج الجيني

أكثر من 50 عامًا من البحث

تم استكشاف العلاج الجيني كمنهج علاجي محتمل لأكثر من 50 عامًا. في العقد الماضي، وافقت إدارة الغذاء والدواء الأمريكية (FDA) والوكالة الأوروبية للأدوية (EMA) على علاجات جينية لبعض الحالات المرضية الوراثية. يجري حاليًا بحث العلاج الجيني في العديد من التجارب السريرية لمختلف الاضطرابات الوراثية، بما في ذلك الهيموفيليا A وB.

1972

تم اعتبار مفهوم العلاج الجيني شكلاً من أشكال العلاج في مجلة Science

1984

الدكتور جوردون فيهار ينشر بحثًا يفيد بالاستنساخ الناجح للعامل الثامن الذي يستخدمه الجسم في عملية تخثر الدم

1990

أول تجربة للعلاج الجيني في البشر

1999

تم تعلم الدروس فيما يتعلق بالمخاطر المرتبطة باحتمالية الاستجابة المناعية الشديدة في تجربة العلاج الجيني المبكرة باستخدام ناقل الفَيرُوس المُرْتَبِطُ (AAV) بالفَيروس العُدِّيّ

2003

اكتمال مشروع الجينوم البشري

2005

أول تجربة علاج جيني في الهيموفيليا B باستخدام تقنية ناقل AAV

2015

أول تجربة علاج جيني في الهيموفيليا A باستخدام تقنية ناقل AAV

2017

تمت الموافقة على أول علاج جيني، لمرض وراثي يسبب العمى، في الولايات المتحدة

المستقبل

يتوفر العلاج الجيني لمختلف الحالات الوراثيةولكن الأبحاث لا تزال جارية لتحديد المخاطر والفوائد المحتملة للعلاج.

قائمة التعريفات والمصطلحات

الـ DNA (الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين) - هو الأساس الجزيئي للوراثة وموجود في البشر وفي جميع الكائنات الحية الأخرى تقريبًا. تحتوي كل خلية تقريبًا في جسم الفرد على الـ DNA. يتكون الـ DNA من مكونات تُسمَّى قواعد النيوكليوتيدات، هناك أربعة قواعد نيوكليوتيدات مسؤولة عن بناء الجينات هي: الأدينين (A)، والجوانين (G)، والسايتوسين (C)، والثايمين (T). تقترن هذه النيوكليوتيدات مع بعضها البعض، A مع T وC مع G.

البروتين - هو مجموعة من الأحماض الأمينية المرتبطة ببعضها البعض والتي تؤدي وظائف بيولوجية مختلفة. وتشمل الأمثلة الإنزيمات والهرمونات والأجسام المضادة.

التليف الكيسي - مرض وراثي يسبب التهابات رئوية متواصلة ومستمرة تحد من القدرة على التنفس. وراثيًا، يجب على شخص ما أن يرث نسختين غير صحيحتين من الجين المنظم للتليف الكيسي (و المسمى CFTR) - نسخة واحدة من كل والد- ليصاب بالتليف الكيسي.

الجين - هو جزء من جزيء الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين (DNA)، وهو موجود عادةً على كروموسوم، وهو الوحدة الوظيفية للوراثة التي تتحكم في الانتقال والتعبير لواحد أو أكثر من الصفات من أحد الوالدين إلى الطفل.

الجينوم - هو المجموعة الكاملة من الجينات الوراثية لكائن حي. إنه يحتوي على جميع التعليمات اللازمة للكائن الحي ليقوم بوظائفه. في البشر، فإن كل خلية بها نواة تحتوي على نسخة من الجينوم بأكمله.

الحالات المرضية الوراثية أحادية الجين - تحدث الحالات المرضية الوراثية أحادية الجين، مثل الهيموفيليا، بسبب جين واحد لا يعمل بشكل صحيح. قد يكون سبب الخلل موجود في كروموسوم واحد أو في كلا الكروموسومين الموروثين من الوالدين.

الخلية - هي الوحدة الأساسية والهيكلية والوظيفية للكائنات الحية. في علم الأحياء، الخلية هي أصغر وحدة يمكنها العيش بمفردها. جميع الكائنات الحية وأنسجة الجسم البشري مصنوعة من الخلايا. تحتوي الخلية على ثلاثة أجزاء رئيسية: غشاء الخلية، والنواة، والسيتوبلازم.

الطفرة - هي تغيير في بِنية جين قد ينتقل إلى الأجيال القادمة؛ ويُسمَّى أيضًا تغيرًا دائمًا.

العامل التاسع - يزود جين العامل التاسع الجسم بالتعليمات لصنع بروتين يُسمَّى عامل التخثر التاسع. عوامل التخثر ضرورية لتكوين جلطات الدم المستقرة. العامل التاسع يكون غائبًا أو غير نشط لدى الأشخاص المصابين بالهيموفيليا B.

العامل الثامن - يزود جين العامل الثامن الجسم بالتعليمات لصنع بروتين يُسمَّى عامل التخثر الثامن. عوامل التخثر ضرورية لتكوين جلطات الدم المستقرة. العامل الثامن يكون غائبًا أو غير نشط لدى الأشخاص المصابين بالهيموفيليا A.

الفيروس البطيء (lentivirus) - فيروس يسبب إصابة دائمة تؤدي عادةً إلى مرض مزمن، متطور، وقد يكون قاتلاً أحياناً في كل من البشر والحيوانات. في البشر، قد يكون فيروس نقص المناعة البشرية (HIV) من أكثر الفيروسات البطيئة المعروفة.

الفيروس الغدي - هو فيروس يسبب مرضا خفيفا إلى شديد في الإنسان، على الرغم من أن المرض الخطير أقل شيوعاً. تشمل الأعراض الشائعة نزلات البرد والتهاب الحلق والتهاب الشعب الهوائية والالتهاب الرئوي والإسهال والتهاب الملتحمة (احمرار العين) والحمى. تنتشر الفيروسات الغدية عادةً من شخص مصاب إلى آخرين من خلال الاتصال الشخصي البدني والسعال والعطس، ولمس شيء أو سطح ملوث بالفيروسات الغدية، ثم لمس فمك أو أنفك أو عينيك قبل غسل يديك.

قائمة التعريفات والمصطلحات

الفيروس المُرْتَبِطُ بالفيروس الغُدِّيّ(AVV) - أي فيروس من الفيروسات العديدة التي تدخل في نواة الخلية المضيفة ولكنها تعتمد على عدوى مصاحبة مع فيروس غدي أو فيروس هربس لاستنساخها. هذا النوع من الفيروسات يصيب مجموعة واسعة من الكائنات الحية ولكن لا يبدو أنها تسبب المرض ويجري بحثها في العلاج الجيني كنواقل لإدخال الجينات في الخلايا البشرية.

الفيروس المحايد - يتم صنع الفيروس المحايد عن طريق إزالة المادة الفيروسية الداخلية في مختبر، تاركين وراءها غلاف بروتيني فارغ، يُسمَّى ناقل.

الكروموسوم - هو هيكل موجود في الخلايا الحيوانية يحتوي على شريط الـ DNA، والذي يحتوي على المعلومات الوراثية. في الحالة الطبيعية يكون لدى البشر 46 كروموسومًا (23 زوجًا) في كل خلية. في الذكور والإناث، 22 من هذه الأزواج تبدو متشابهة. الزوج الثالث والعشرون، المُسمَّى أيضًا بالكروموسومات الجنسية، يختلف بين الذكور والإناث: للإناث نسختان من كروموسوم X ، بينما لدى الذكور كروموسوم X واحد وكروموسوم Y واحد.

الناقل - الناقل هو وسيلة يتم من خلالها نقل جين فعال مُستخدَم في العلاج الجيني إلى الخلية البشرية. يمكن أن يكون الناقل فيروسي أو غير فيروسي. يتم التحقق من ذلك في التجارب السريرية.

النواة - هي جزء من الخلية والتي تحتوي على الكروموسومات. تحتوي النواة على غشاء حولها وهي مكان تصنيع الـ RNA من الـ DNA الموجود في الكروموسومات.

الهيموفيليا - اضطراب خاص بالنزيف والذي يبطئ عملية تخثر الدم (ويسمى أحيانا بمرض سيولة الدم). يمكن للأشخاص المصابين بالهيموفيليا أن يعانوا من النزيف لفترة طويلة بعد الصدمات أو الخبطات (أو حتى بشكل تلقائي). يمكن أن تنتج مضاعفات خطيرة عن النزيف في المفاصل أو العضلات أو المخ أو الأعضاء الداخلية الأخرى. النوعان الرئيسيان لهذه الحالة هما الهيموفيليا A (نقص العامل الثامن) والهيموفيليا B (نقص العامل التاسع).

جسم مضاد - بروتين مناعي ينتج كرد فعل لمادة دخيلة (مستضد) غير متعرف عليها من الجسم. ترتبط الأجسام المضادة بمستضدات معينة، مما يساعد الجسم على تدميرها. بعض الأجسام المضادة تدمر المستضدات مباشرةً؛ البعض الآخر يُسهِّل على خلايا الدم البيضاء تدمير المستضد.

خارج الجسم الحي (ex vivo) - من اللغة اللاتينية، تعنى «خارج الجسم الحي»، وتعني ما يحدث خارج كائن حي. في العلوم، يشير مصطلح ex vivo إلى التجارب أو القياسات التي تجري في بيئة خارج جسم الكائن الحي مع الحد الأدنى من التغيير عن الظروف الطبيعية.

طرح الناقل - إخراج جزيئات أو مكونات الناقل (أو المواد الوراثية بالناقل) من خلال إفرازات و/أو فضلات المريض. يتم تقييم الطرح لفهم المخاطر المحتملة المرتبطة بالانتقال إلى أطراف ثالثة والمخاطر المحتملة على البيئة.

علم الوراثة - هو دراسة الجينات والصفات الوراثية الخاصة بها. أيضًا، هو فرع من علم الأحياء والذي يتعامل مع الوراثة وتنوع الكائنات الحية.

قواعد النيوكليوتيدات - هي جزيء كيميائي عضوي يمثل لبنة الـ DNA والحمض النووي الريبوزي (RNA).

متلازمة داون - هي اضطراب وراثي يحدث عندما يؤدي انقسام الخلايا غير الطبيعي إلى نسخة إضافية كاملة أو جزئية من الكروموسوم 21. تسبب متلازمة داون إعاقة ذهنية مدى الحياة وتأخر في النمو. إنها الاضطراب الكروموسومي الوراثي الأكثر شيوعًا والسبب الأكثر شيوعًا لصعوبات التعلم لدى الأطفال.

مرض هنتنغتون - مرض وراثي يسبب الانهيار (الانحلال) التدريجي للخلايا العصبية في الدماغ. مرض هنتنغتون له تأثير واسع على القدرات الوظيفية للشخص وعادةً ما يؤدي إلى اضطرابات في الحركة واضطرابات في التفكير (إدراكية) واضطرابات نفسية.

جزء من القيام بالأشياء بشكل مختلف يعني الحصول على تعليقاتك: ما نقوم به بشكل صحيح، وما يمكن تحسينه، وما الذي ترغب في رؤيته في المستقبل... كل هذه الأشياء مهمة بالنسبة لنا. نحن نأمل أنك سوف تتواصل معنا على **haemdifferently@bmrn.com** لتطلعنا على رأيك فيما نقوم به. للتسجيل للحصول على التحديثات، يُرجى زيارة **HaemDifferently.eu**.

تتم دراسة العديد من العلاجات الجينية للهيموفيليا A وB لتحديد ما إذا كانت آمنة وفعالة. حتى مارس 2022، لم تتم تسجيل أي علاجات جينية للهيموفيليا للاستخدام في المرضى.

تم إنشاء محتويات هذا الكتاب للأغراض التعليمية فقط. المحتوى غير إلزامي ويجب ألا يحل محل استشارة أحد مقدمي الرعاية الصحية المُدرَّبين. يتم توفير المعلومات المتعلقة بالعلاج الجيني كلمحة عامة و ليست شاملة.

Haemdifferently

المعلومات المقدمة في (كتيب العلاج الجيني) مصممة لأغراض تعليمية فقط و ولم يتم إعدادها للإستخدام كإستشارة طبية او لأغراض تشيخيصية أو علاجية. المعلومات المقدمة في (كتيب العلاج الجيني) لا يجب أن تستخدم أبداً لتشخيص أو علاج أي عارض مرضي أو صحي و لا يصح إعتبارها بديلا عن الرعاية الطبيه المتخصصة. يجب عليك إستشارة مقدم الرعاية الصحية المتخصص (مثال طبيبك المعالج أو الصيدلي) في حالة وجود أي عارض صحي أو مرضي.
هذه المادة التعليمية معدة للإستخدام بواسطة مقدمي الرعاية الصحية والمرضى والهيئات الداعمه لحقوق المرضى
و عائلات المرضى في المملكه العربية السعودية, الإمارات العربية المتحدة, سلطنة عمان, الكويت و قطر.
التبليغ عن الأعراض الجانبية للأدوية مهم للغاية لأنه يمكن الجهات المتخصصة من مراقبة و تحديد فوائد و مخاطر الأدوية المستخدمة من قبل الإنسان.
تشجع الجهات المختصه ممارسي الرعياة الصحية و المرضى على التبليغ عن أي أثر جانبي لأي دواء من خلال جهات إتصال معلنة في كل دولة.
من الممكن أيضا التبليغ عن الآثار الجانبية لأي دواء بشكل مباشر للشركة المصنعة.
جميع الآثار الجانبية الناتجه عن إستخدام أي دواء مصنع من شركة بايومارين BioMarin من الممكن
التبليغ عنه مباشرة عن طريق عنوان البريد الإلكتروني drugsafety@bmrn.com .
في حالة وجود أي إستفسار عن الأدوية المصنعة بواسطة بايومارين BioMarin أو عن المعلومات الطبية المتعلقة
بأدوية بايومارين BioMarin , الرجاء التواصل عن طريق البريد الإلكتروني: medinfoeu@bmrn.com .
لا يوجد حاليا مستحضر مسجل لبيومارين لعلاج الهيموفيليا في منطقة الشرق الاوسط.

BIOMARIN®

© 2023 BioMarin International Limited.
جميع الحقوق محفوظة. EU-GTH-HEM-00300 | يناير 2023