وافقت هيئة الغذاء والدواء الأميركية على دواء وراثي جديد لعلاج حالات الثلاسيميا الشديدة، مما يحمي المصابين من نقل الدم المتكرر

علاج وراثي جديد لفقر الدّم من نوع الثلاسيميا

خلال ماراثون لمرضى الثلاسيميا في غزة عام 2015 (مؤمن فايز/Getty)

د. عامر شيخوني

وافقت هيئة الغذاء والدواء الأميركية بالإجماع في يوم 10 يونيو/حزيران 2022 على استخدام دواء وراثي (جِيني) جديد اسمه (بيتي-سل Beti-cel) لعلاج حالات الثلاسيميا (فقر دم البحر الأبيض المتوسط) الشديدة التي يحتاج المصابون بها إلى إجراءات نقل الدم بشكل متكرر.

ما هو مرض فقر دم الثلاسيميا؟

الثلاسيميا هو فقر دم وراثي نادر ينتقل للأولاد بدرجات متفاوتة في الشدة، ويصنع فيه الجسم نوعاً غير طبيعي من خضاب الدم (الهيموغلوبين). يؤدي مرض الثلاسيميا إلى زيادة تدمير خلايا الدم الحمراء مما يؤدي إلى فقر الدم، ويحدث هذا النوع من فقر الدم بنسبة أكبر في دول البحر الأبيض المتوسط.

هناك نوعان رئيسيان من مرض الثلاسيميا هما: النوع ألفا، والنوع بيتا، مع وجود أنماط مختلفة في كل منهما. النوع الذي ثبتت فائدة العلاج الوراثي الجديد فيه هو نوع الثلاسيميا بيتا الشديدة التي يحتاج فيها المريض إلى نقل الدم بشكل متكرر مما يؤدي لمضاعفات شديدة، مثل:

- زيادة الحديد في الجسم، وترسبه الحديد في عضلة القلب وفي الكبد والغدد، وبالتالي حدوث اضطرابات في عمل هذه الأعضاء.
- زيادة العدوى بالجراثيم وحدوث الأمراض الإنتانية.
- تشوهات العظام، خاصة في الوجه والجمجمة، بسبب فرط نشاط نقي العظام.
- تضخم الطحال بسبب زيادة نشاطه في تعويض فقر الدم.
- تأخر النمو والبلوغ.
- الإصابة بالحصيات في المرارة بسبب زيادة انحلال كريات الدم الحمراء.

أساليب الوقاية المتوفرة حاليا

- اتباع نظام غذائي صحي.
- عدم تناول مكملات غذائية تحتوي على مركبات الحديد. ولكن من المفيد تناول حمض الفوليك، والفيتامين د، وتناول الكالسيوم.
- اتباع إجراءات الوقاية من العدوى.

العلاج

- نقل الدم المتكرر لتعويض النقص الشديد في خضاب الدم والكريات الحمراء.
- زرع نقي العظام.
- احتمال الحاجة لعمليات استئصال تضخم الطحال وحصيات المرارة.
- زرع الخلايا الجذعية.

* ما هو العلاج الوراثي الجديد؟

يتألف دواء (بيتي-سل Beti-cel) من خلايا جذعية تؤخَذ من المريض نفسه، تعالج وراثيا في المخبر بوضع مُورِّثات (جِينات) طبيعية تَصنَع خضاب الدم الطبيعي. وعندما تُحقن هذه الخلايا الجذعية المعالَجة في جسم المريض فإنها تتطور إلى خلايا تصنع كريات الدم الحمراء الطبيعية فلا يحتاج المريض لنقل الدم المتكرر.

ما هي نتائج الدراسات المنشورة عن هذا العلاج الجديد؟

نُشرت دراسات لإثبات فاعلية وسلامة هذا العلاج الوراثي الجديد. من بين هذه الدراسات، اثنتان جديدتان تناولتا 36 مريضا مصابا بالثلاسيميا من نوع بيتا الشديدة احتاج فيها هؤلاء المرضى لنقل الدم المتكرر، وكانت لديهم أعراض متقدمة. أظهرت هاتان الدراستان أن 32 مريضا من 36 (88,9%) لم يضطروا لنقل الدم لمدة سنة على الأقل، وحافظوا في هذه الفترة على سوية خضاب الدم عندهم في مستوى 9 غرام/ليتر على الأقل بعد متابعتهم فترة سبع سنوات. سُجلت هذه النتائج الجيدة في جميع الأعمار والأنواع الوراثية من مرض الثلاسيميا الشديد.

ما هي اختلاطات الدواء الوراثي الجديد؟

لوحِظ انخفاض في مستوى الصفيحات الدموية وحالات من الانخفاض فيها. ولم تُسجَّل حالات من سرطانات الدم في العلاج الجديد، على الرغم من وجود قلق على المدى البعيد بسبب الاحتمال النظري من أن تسبب هذه الطريقة في العلاج أنواعا من سرطانات الدم التي لوحِظت في علاج أمراض أخرى مثل فقر الدم المنجلي.

وفاة أول مريض زرع له قلب الخنزير المعدل وراثياً

نَشر الجراح بارتلي غريفيث من جامعة ميريلاند الأميركية، يوم 22 يونيو/ حزيران، تقريراً في المجلة الطبية NEJM، أعلَن فيه تفاصيل وفاة أول مريض زرع له قلب خنزير معدّل وراثياً بعد شهرَين من العملية. كان المريض ديفيد بينيت، وعمره 57 سنة، قد تلقّى عملية زرع قلب إسعافية من خنزير معدَّل وراثياً، بحيث يُخفَّف الرفضُ المناعي عند زرع هذا القلب في الإنسان.

وكانت هيئة الأغذية والأدوية الأميركية قد وافقت على إجراء العملية الإسعافية التي أجريت في 7 يناير/كانون الثاني. ونجحت العملية، وتلقى المريض علاجاً قوياً لتثبيط جهاز المناعة لديه، وتحسّن سريرياً بعد العملية، وفصِل عن الأجهزة الصناعية التي كانت تدعم القلب والتنفس. وأُجري فحصٌ كامل للقلب المزروع بعد 34 يوماً من العملية، وظهَر عدم وجود علامات لرفض القلب المزروع، إنما بدأت تظهَر عليه تدريجياً علامات تضخم القلب وضعفه في اليوم الـ49 بعد العملية. وتدهورت حالته على الرغم من العلاجات المكثفة، حتى يوم وفاته في مارس/آذار 2022، بعد 60 يوماً من العملية.

وأظهَر تشريح الجثة وفحص القلب المزروع مجهرياً وجود علامات رفضٍ مناعي غير نموذجي. كان وزن القلب قد تضاعف بسبب وجود وَذمة شديدة فيه، مع علامات تموّت بعض الخلايا العضلية، والنزوف النُّقطية بين خلايا عضلة القلب، من دون وجود بقية علامات الرفض المناعي المعتادة، مثل التخثر في الأوعية الدموية الصغيرة وكثرة وجود الخلايا المناعية في عضلة القلب.

مفاجأة فيروسية

كان اختبار وجود نوع من فيروسات الخنزير موجباً منذ اليوم الـ20 بعد العملية، على الرغم من أن هذه الاختبارات كانت سالبة قبل العملية في الخنزير الذي أُخِذ منه القلب، وإعطاء أدوية مضادة للفيروسات للمريض وقائياً. هل كان لهذه العدوى دور في فشل القلب المزروع؟

رغم وفاة المريض... إلا أن عملية نقل قلب خنزير معدل وراثياً تعطي أملاً

ما الذي استفاد منه الطب في إجراء هذه العملية؟

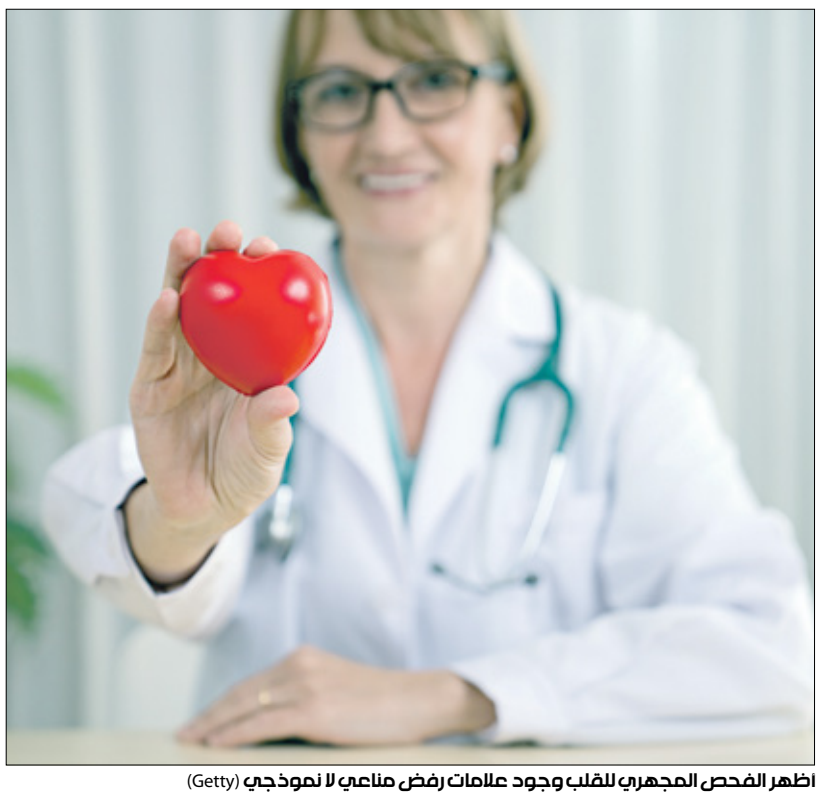
تظل عملية زرع قلب خنزير معدَّل وراثياً لإنسان عملية رائدة تُعتبر إنجازاً تاريخياً على الرغم من وفاة المريض، وهي تفتح أفقاً جديداً أمام تطوير عمليات زرع الأعضاء من الحيوانات إلى الإنسان، ومجالاً جديداً في علاج فشل أعضاء الإنسان في أداء وظائفها.

نجح القلب المزروع في أداء وظائفه عند هذا المريض فترة شهرَين، ولم تظهر علامات الرفض المناعي لفترة أكثر من شهر بعد عملية الزرع، ما يدعم استمرار القيام بأبحاث المناعة وعلوم الجنين والوراثة وزرع الأعضاء التي كانت تجرى على مدى عقود من الدراسات.

تصورات المستقبل

إذا تحسنت وسائل إجراء هذه العمليات وتحسنت العلاجات المتبعة فيها، فربما أصبح زرع الأعضاء من حيواناتٍ معدَّلة وراثياً طريقة مفيدة في علاج المرضى الذين يحتاجون إلى زرع الأعضاء، ولو مؤقتاً، ريثما تتاح لهم فرصة الحصول على أعضاء بشرية أفضل. يمكن أن تفيد التقنيات التي طُبقت في عملية زرع قلب الخنزير المعدّل وراثياً في تقنيات نقل أعضاء أو أنسجة أخرى في المستقبل، مثل إجراءات زرع الخلايا الجذعية، وتنمية أعضاء ذاتية في المختبر قبل زرعها في الإنسان المريض.

عامر...


اظهر الفحص المجهري للقلب وجود علامات رفض مناعي لا نموذجي (Getty)

سؤال في الصحة

ابنتي عمرها سنة، ومنذ الشهر الثامن ووزنها 8 كيلو ولا يزيد أبدا، وزنها ثابت، واجرينا لها تحليل براز وكانت نتيجته جيدة.. هل هذا طبيعي؟

الأخت الفاضلة؛

تحية طيبة وبعد...

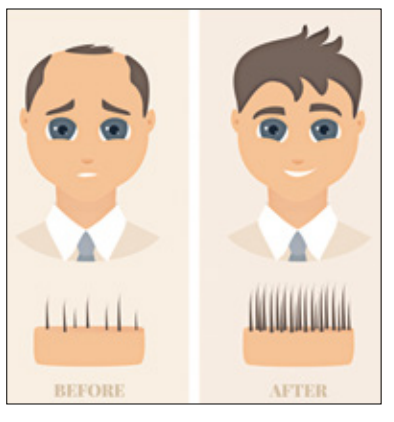
يمر الأطفال الرضع بفترات من ثبات الوزن حول فترة السنة عندما يبدأ الطفل بالمشي واكتشاف المحيط واللعب. وثبات الوزن لفترة أربعة أشهر متواصلة هو ليس بالأمر الطبيعي ويجب البحث عن السبب. ولم تذكري أختي الكريمة بالشكوى وزن طفلتك عند الولادة حيث يساعد ذلك في تقدير مدى التراجع والنقص بنمو الطفلة. ويجب بداية قياس طول ووزن الطفلة ووضعه على مخطط النمو وذلك بفترتين، فترة الولادة وحاليا. ومن ثم يبدأ تحري السبب، فإن كان التراجع بالوزن فقط فالسبب غالبا غذائي أو هضمي، أي أنه يجب اخذ قصة مفصلة عما تأكله الطفلة ونوعية الطعام فقد يكون السبب نقصا في الوارد الغذائي. كما يجب أخذ قصة نوعية البراز وتكرره، هل هو لزج وميال للسيولة مما يدل على التحسس لبروتين القمح أو أحد أنواع الامتصاص الأخرى. أما إذا كان التراجع بالطول والوزن فقد يكون السبب بالغدد التي تتدخل بالنمو. كما يجب تقييم نمو الطفلة الحركي والروحي إن كان هناك تراجع يجب حينها نفي الأسباب العصبية والجينية. أختي الكريمة، يجب إجراء بعض التحاليل الدموية ومنها فحص لوظيفة الغدة الدرقية وفحص وزرع للبول فقد يكون السبب التهابا بوليا غير مكشوف. بداية الأمر، إن كان لديك قياسات طفلتك من حيث الطول والوزن عند الولادة وحاليا، أرسليها لموقع صحتك وقد أستطيع توجيهك أكثر حول السبب. وإن لم يكن بالإمكان فيجب حينها زيارة طبيب أطفال حتى تتم معرفة التشخيص الأكيد. مع تمنياتي لطفلتك بالسلامة.

د. لمى وردة
استشاري طب الأطفال

لأسئلكتم:
health@alaraby.co.uk

معلومة تهمك

«باريسيتنيب»... أول دواء لعلاج الثعلبة البقعية



وافقت إدارة الغذاء والدواء الأميركية (FDA)، في منتصف يونيو/حزيران الجاري، على استخدام دواء باريسيتنيب baricitinib (واسمه التجاري أولوميانت)، لعلاج المرضى البالغين الذين يعانون من داء الثعلبة البقعية الشديدة، وهو عبارة عن اضطراب يظهر غالبا على شكل صلع غير مكتمل، وبذلك يصبح هو الدواء الأول والوحيد للعلاج الجهازي لمرض الثعلبة البقعية الشديدة، أي يقوم بعلاج الجسم بالكامل.

والثعلبة البقعية، هي اضطراب في المناعة الذاتية حيث يهاجم الجسم بصيلات الشعر الخاصة به، مما يؤدي إلى تساقط الشعر.

ودواء باريسيتنيب هو أحد مثبطات أنزيمات جاك، الذي يمنع نشاط واحد أو أكثر من عائلة معينة من الإنزيمات، فيقوم بالتداخل مع المسار الذي يؤدي إلى الالتهابات. وتمت دراسة فعالية الدواء في علاج مرض الثعلبة خلال تجربتين عشوائيتين وكان المقياس الأولي للفعالية في التجربتين هو نسبة المرضي الذين حققوا تغطية لشعر فروة الرأس بنسبة 80% على الأقل في الأسبوع 36.

ومع الموافقة على استخدام دواء أولوميانت لعلاج الثعلبة بعد نتائجه الفعالة والآمنة في التجارب التي أجريت عليه، أصبح لدينا الآن دواء يستخدم مرة واحدة في اليوم يمكن أن يساعد المرضي في الحصول على نمو كبير للشعر.