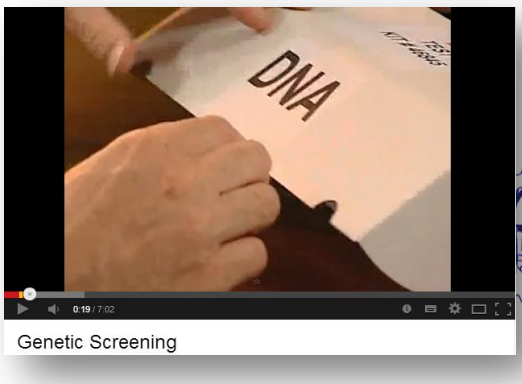
ATIF OYOUNI
MOLECULAR BIOLOGIST

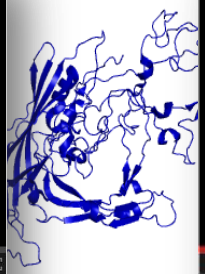
الاختبارات الجينية في الأفراد والتقنيات المرتبطة بها

الاختبارات الجينية [المعروفة أيضاً باسم اختبار الحمض النووي (DNA)] هي العملية التي تحدد التغيرات والطفرات في التركيب الجيني لفرد ما على المستوى الهيكلي للبروتينات الرئيسية المشفرة بواسطة الجينات المحددة. وتستخدم أيضاً للتحقق من مقدار الحمض النووي الريبي (RNA) والدور الذي يلعبه في إظهار المرض.

يلعب علم الجينات والصفات الموروثة دوراً رئيسياً في حدوث وإظهار العديد من الأمراض. ولذلك، يستخدم اختبار الحمض النووي حالياً في بروتوكولات الاختبار الروتيني لتحديد فرصة شخص ما لنمو أو نقل اضطراب جيني. ويشير تحديد المؤشرات الحيوية الجينية الهامة إلى المخاطر الصحية المحتملة لبعض الأمراض في المستقبل (كولينز وآخرون، 2003)، ولذا فهي ذات أهمية قصوى في التحديد المبكر للعديد من الأمراض الموروثة جينياً وعلاجها مثل مرض السكري والتهاب المفاصل وسرطان المثانة والثدي والرئة والمستقيم والمبيض والبروستاتا والبنكرياس والخصية والغدة الدرقية وسرطان الدم (طومسون وآخرون، 2003).

تتضمن مجموعة الأساليب والطرق المستخدمة لاختبار الحمض النووي (1) الاختبارات الجينية الجزيئية، و(2) الاختبارات الجينية للكروموسومات، و(3) الاختبارات الجينية الكيميائية الحيوية. وتحلل الاختبارات الجينية الجزيئية الأطوال الصغيرة للحمض النووي لتصنيف الطفرات أو التعديلات التي يمكن أن تؤدي إلى اضطرابات جينية. ويمكن استخدام نهج الكروموسومات لدراسة الأطوال الطويلة للحمض النووي أو الكروموسومات الكاملة لتحديد الاختلافات الجينية الهامة. أخيراً، يحلل النهج الكيميائي الحيوي مستوى النشاط أو مقدار شذوذ البروتين الذي يمكن أن يشير إلى تعديلات على الحمض النووي ويؤدي إلى اضطرابات جينية.





سهل الانتهاء من مشروع الجينوم البشري (HGP) وظهور العديد من التقنيات مثل قياس طيف الكتلة الترادفي عملية اختبار الحمض النووي وحسن فعالية تكاليفه للكشف عن الأنواع العديدة للاضطرابات (تاريني، 2007). وتساعد هذه التطورات الأطباء على اتخاذ قرارات سريرية مستنيرة على أساس التكوين الجيني للمريض.

المراجع

Collins, F.S., Green, E.D., Guttmacher, A.E., Guyer, M.S. & US National Human Genome Research Institute 2003, "A vision for the future of genomics research", *Nature*, vol. 422, no. 6934, pp. 835-847.

Tarini, B.A. 2007, "The current revolution in newborn screening: new technology, old controversies", *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine*, vol. 161, no. 8, pp. 767-772.

Thompson, H.S., Valdimarsdottir, H.B., Jandorf, L. & Redd, W. 2003, "Perceived disadvantages and concerns about abuses of genetic testing for cancer risk: differences across African American, Latina and Caucasian women", *Patient education and counseling*, vol. 51, no. 3, pp. 217-227.

© November 2013