

اليوم العالمي للأمراض النادرة

28 فيفري 2019

أظهر اختلافك. أظهر اهتمامك.

اليوم العالمي للأمراض
النادرة
28 فيفري 2019

أظهر اختلافك. أظهر اهتمامك.



ما هو المرض النادر؟

هو مرض يؤثر على عدد قليل من الناس بالنسبة إلى مجموع السكان
نسبة الانتشار

- ✓ أوروبا : $1/2.000 >$
- ✓ الولايات المتحدة : $1/1.000$
- ✓ الدانمرك، السويد : $1/1.0000$
- ✓ إنجلترا : $1/5.0000$
- ✓ تونس: عدم وجود دراسة وبائية واسعة النطاق

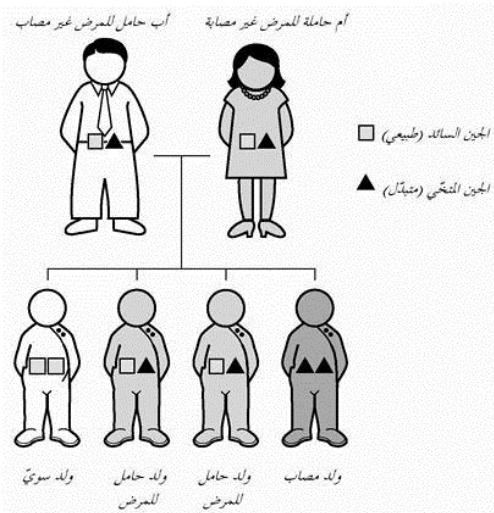


كم عددها؟

- ✓ 5.000 إلى 7.000 مرض نادر
- ✓ 80% وراثية
- ✓ 50% تظهر في مرحلة الطفولة
- ✓ حوالي 30 مليون شخص مصابون بمرض نادر في 25 دولة من دول الاتحاد الأوروبي
- ✓ 65% خطيرة و تعيق نمط العيش

(مصدر www.eurordis.org)

المرض الوراثي النادر؟



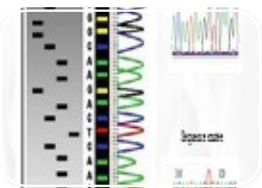
كيف يتم ظهوره؟

- ✓ أغلبها أمراض متنحية
- ✓ هذا يعني، يمكن لوالدين طبيعيين إنجاب أطفال مرضى

ما هي آثاره الاجتماعية والاقتصادية؟

- ✓ كثيرا ما تكون سببا للإعاقات الثقيلة والاقصاء الاجتماعي
- ✓ ارتفاع تكاليف الأدوية والرعاية غير موجودة

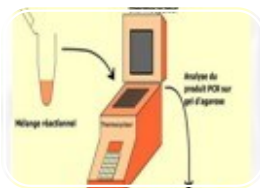
مراحل التشخيص الجيني



التقطيع الجيني
للبحث عن الطفرة
الجينية

SPONSORED BY THE

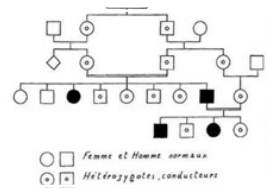
Federal Ministry of Education and Research



البيولوجيا
الجزئية



أخذ عينات الدم



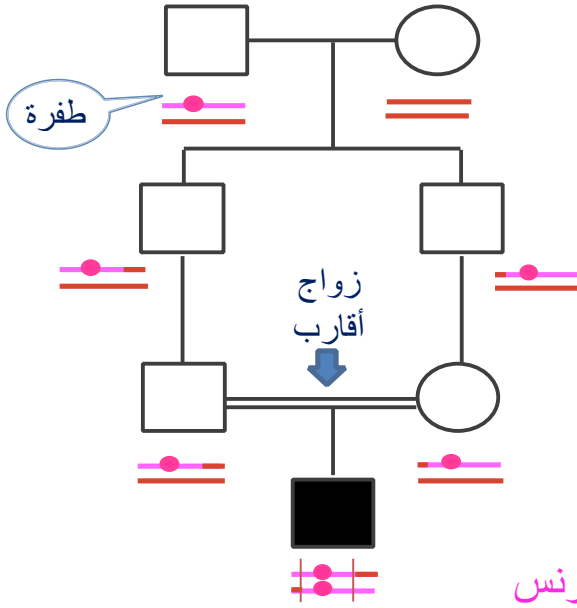
شجرة العائلة

ماذا عن الأمراض النادرة في تونس؟

يتميز التونسيون بموروث جيني متنوع نظرا لتعاقب مختلف الحضارات

زواج الأقارب في تونس يضاعف احتمال ظهورها!

- ✓ نسبة زواج الأقارب في تونس تتراوح بين 20% و39%.
- ✓ يضاعف زواج الأقارب 6 مرات ظهور الأمراض المتنحية



كم عدد الأمراض النادرة في تونس؟

- ✓ تم تسجيل 400 حالة نادرة من أصل وراثي في تونس
- ✓ أكثر من 670 طفرة جينية تم تحديدها: 333 طفرة مؤسدة
- ✓ تتسبب 73 طفرة في حدوث أمراض:
 - 86% وراثي متنحي
 - 11% وراثي غير متنحي
 - 3% متعلقة بالصبغيات

(مصدر Romdhane L et al., 2012)

أمثلة عن الأمراض الوراثية النادرة التي درست في تونس

أمثلة عن المؤسسات التي توفر التشخيص والرعاية ودراسة الأمراض النادرة في تونس

- ✓ مستشفى الأطفال باب سعدون تونس
- ✓ مستشفى الحبيب ثامر
- ✓ مستشفى فرحات حشاد في سوسة
- ✓ مستشفى الرابطة
- ✓ مستشفى شارل نيكول تونس
- ✓ مستشفى المنجي سليم المرسى
- ✓ مستشفى الهادي شاكر صفاقس
- ✓ معهد باستور بتونس



لنكن متحدين لدفع البحوث حول الأمراض النادرة ...