المملكة العربية السعودية
وزارة الحرس الوطني - الشؤون الصحية

الوراثة المتنحية

Autosomal Recessive

قسم طب الأطفال
وحدة الأمراض الوراثية

يعتبر قسم طب الأطفال من الأقسام الكبيرة في مستشفى الملك فهد للحرس الوطني التابع لمدينة الملك عبد العزيز الطبية بالرياض. ويضم هذا القسم عدداً كبيراً من الأطباء الاستشاريين في كافة تخصصات طب الأطفال الدقيقة- أمراض الحساسية ونقص المناعة، أمراض الغدد الصماء والسكري، أمراض الجهاز الهضمي والكبد، الأمراض الوراثية والاستقلابية، أمراض الدم والأورام، الأمراض المعدية، أمراض الكلى، أمراض القلب والأوعية الدموية، الأمراض العصبية، الأمراض الصدرية، الامراض الروماتيزمية، الأمراض النفسية، وتخصص سلوكيات ونمو الأطفال وطب البلوغ والمراهقة، الأمراض الجلدية، بالإضافة الى العلاج المركز للأطفال، والعلاج المركز لحديثي الولادة والخّدج، وطب طوارئ الأطفال و أمراض الأطفال العامة . و يوجد في المستشفى مختلف تخصصات جراحة الأطفال- الجراحة العامة، جراحة العظام، جراحة المسالك البولية، جراحة القلب، جراحة زراعة الأعضاء، جراحة الأعصاب، جراحة التجميل والحروق، جراحة العيون، جراحة الأنف والأذن والحنجرة، جراحة الفم والأسنان- بالإضافة الى التخصصات الصحية المساندة وهناك اكثر من ٤٠ متدرباً في برنامج تخصص طب الأطفال للمقيمين وبرنامج الزمالات في تخصصات طب الأطفال الدقيقة وتدريب أطباء الامتياز وطلاب كلية الطب.

اقتبست معلومات هذه المطوية من مراجع ومصادر علمية موثوقة وتم تنقيحها بعناية من قبل لجنة التوعية والتثقيف الصحي في قسم طب الأطفال وبمشاركة الاستشاريين المختصين في موضوع المطوية .

قسم طب الأطفال / وحدة الامراض الوراثية

هاتف ١١١١-٨٠١ **فرعي** ١١٤٦٨ / ١١٤٣٣

الرمز الداخلي (١٥١٠)

ص. ب ٢٢٤٩٠ **الرياض** ١١٤٢٦

بريد إلكتروني pedia@ngha.med.sa

موقع الإنترنت : www.ngha.med.sa

الأشخاص الناقلين وغير الناقلين. علما أن هذا الفحص يجب أن يجرى عن طريق طبيب الوراثة بعد تحديد الطفرة في الطفل المصاب.

الخيارات المتاحة لزوجين حاملين لمرض وراثي متنحي، تم تحديد الطفرة المسببة في المستقبل هي:

- اختيار الفحص الوراثي قبل الغرز (Preimplantation Genetic Diagnosis) وهو عبارة عن طفل أنابيب مع إجراء فحص وراثي للمرض قبل غرز البويضة الملقحة في داخل الرحم و هذه تحتاج إلى مركز متقدم.
- الفحص الوراثي خلال الحمل عن طريق فحص عينة من المشيمة خلال الأسبوع العاشر أو فحص ماء الجنين (السائل الأمنيوسي) خلال الأسبوع السادس عشر. علما أن هذا الخيار مرتبط بإجراء إجهاض الحمل إذا تبين أن الجنين مصاب وأن والدية موافقين على هذه العملية مع الحصول على إذن شرعي بهذا الخصوص.
- الحمل بشكل طبيعي من غير إجراء أي فحوصات. علما أن هذا لا يغير من نسبة احتمال الإصابة وهي كما ذكرنا سابقا".
- تأخير الإنجاب إلى أن يتمكن الوالدان من اتخاذ القرار المناسب وذلك باستعمال أحد موانع الحمل المضمونة

الوراثة و تركيب الإنسان:

كما تعلمون فإن الإنسان يتكون من بلايين الخلايا المتراصة فوق بعض أو جنب إلى جنب. و في داخل كل خلية صندوق صغير يسمى بالنواة. وداخل هذه النواة خيوط صغيرة تسمى بالصبغيات (الكروموسومات) والعدد الطبيعي في كل نواة هو ٤٦ صبغية. ويحصل الإنسان على هذه الصبغيات عن طريق والديه فالأب يعطي ٢٣ صبغية عبر الحيوان المنوي والأم تعطي أيضا ٢٣ صبغية عبر البويضة. وعند تلقيح الحيوان المنوي للبويضة يصبح مجموع الصبغيات ٤٦ وبعدها تنقسم هذه البويضة الملقحة إلى بلايين الخلايا التي تكون كل أعضاء الجسم وأنسجته وكل المواد التي يحتاجها.

التركيبة الوراثية للذكر والأنثى متشابهة ماعدا الزوج الأخير من الصبغيات (الكروموسومات) رقم ٢٣ (يسمى الزوج الجنسي). فالأنثى تملك نسختان من كروموسوم X (اكس) بينما الذكر لديه نسخة واحدة والنسخة الثانية هي من نوع Y (واي). وبما أن الأب لديه زوج جنسي مكون من "اكس" واخر من نوع "واي" فلذلك الأب هو الذي يحدد جنس الطفل في النهاية بعد مشيئة الله. فإذا كان الحيوان المنوي به "اكس" كان المولود أنثى. و إذا كان الحيوان المنوي به "واي" كان المولود ذكر. حيث أن جميع بويضات الأم كما نعلم تحتوي صبغة "اكس" فقط.

أهمية هذه الصبغيات (الكروموسومات) تأتي من كونها تحمل المورثات (الجينات) التي خلقها الله سبحانه وتعالى لإدارة الجسم. من الشكل الخارجي للإنسان إلى خلق الأعضاء و تنظيم وظائفها. والمورثات هي مشابهه لعقد طويل من اللؤلؤ داخل الصبغيات. كل حبة من حبات هذا العقد هي مورثة منفصلة لها وظيفتها الخاصة. لدى الإنسان حوالي ٢١ ألف زوج من هذه المورثات (أي ٤٢,٠٠٠) نصفها تأتي من الأب والنصف الآخر من الأم (لذلك فإن لكل شخص نسختين من كل مورث ما عدا المورثات الموجودة على الصبغيات "اكس" و"واي"، حيث الذكور لديهم فقط نسخة واحدة من المورثات الموجودة على الصبغية أكس ونسخة واحدة من المورثات الموجودة على الصبغية واي.

عند حدوث أي خلل في هذه المورثات قد يتأثر جسم الإنسان أو يظهر عليه احد الأمراض الوراثية حسب نوع المورث المعطوب. هذا الخلل عبارة عن تغيير في تركيبة المورث تسمى طبيا طفرة جينية. والطفرات الجينية مختلفة ومتنوعة. وقد تكون بسبب طفرة جديدة أو تنتقل عن طريق أحد الأبوين أو كلاهما معا.

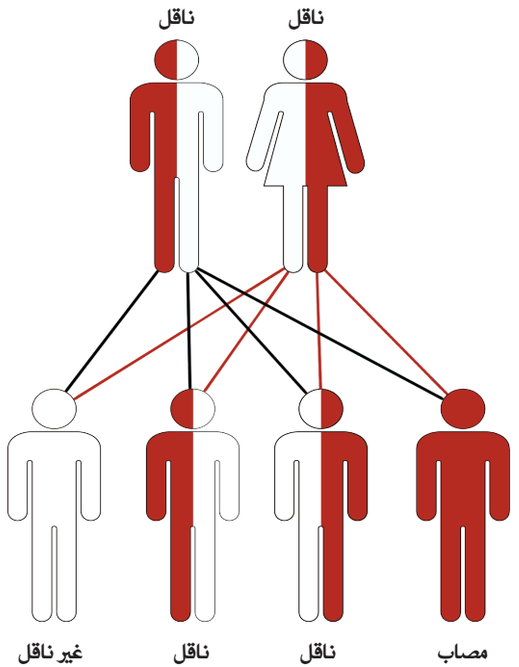
الوراثة المتنحية:

الأمراض الوراثية المتنحية تظهر عند وجود طفرة في كلا زوجي المورث التي حصل عليها المصاب من والديه عن طريق الحيوان المنوي والبويضة. وهذا يعني تلقائيا أن الأبوين أيضا ناقلين (أي حاملين) للمرض والفرق بين الشخص المصاب والناقل للمرض هو أن الشخص المصاب لدية طفرة في كلا النسختين التي حصل عليها من أبويه. بينما الشخص الناقل لدية طفرة في نسخة واحدة (أي أن احد النسختين بها طفرة بينما الأخرى سليمة). ولذلك فإن الشخص الناقل للمرض لا تظهر عليه في الغالب أعراض المرض بينما المصاب يظهر عليه المرض.

ليس من الضرورة أن يكون في الأقارب أو من احد الأجداد شخص مصاب بل في كثير من الأحيان يكون المصاب هو أول شخص يصاب في العائلة لان المرض يكون متنحي (مختفي) في العائلة.

احتمالات تكرر الحالة:

إذا كان كلا الزوجين ناقلين للمرض فإن هناك ايضا احتمال لتكرر الإصابة بنسبة ثابتة تقدر بـ٢٥٪ (بخمسة و عشرون في المائة) في كل حمل (أي واحد من أربع احتمالات). كما أن هناك احتمال أن يكون بعض أطفالهم السليمين أيضا ناقلين (حاملين) للمرض كوالديهم(٦٦٪ منهم يكونون ناقلين). وهذا يستدعي فحصهم عند البلوغ أو قبل الزواج إذا رغبوا لكي يستطيعوا بإذن الله تجنب إصابة ذريتهم..



عند ظهور مرض وراثي متنحي في الأسرة فإن هناك احتمال أن يكون أحد الأقارب من كلا الجانبين ناقل للمرض مثل والدي الطفل المصاب. ولتفادي إصابة الآخرين وتكرار المعانة فإننا ننصح جميع أقاربهم بإجراء تحليل وراثي عن طريق عينه من الدم لمعرفة