المملكة العربية السعودية
وزارة الحرس الوطني - الشؤون الصحية

الوراثة السائدة

Autosomal Dominant

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 سلوكيات الطفل

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

وأحيانا يكون فيها أحد الأبوين مصاب فعلا ولا تظهر علية أعراض المرض إطلاقا. يمكن الكشف عن هذه الحالات بالفحص الوراثي للجينات.

الخيارات المتاحة لزوجين احدهما مصاب بمرض وراثي سائد، 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 وهذه 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، وفي 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" وآخر من نوع "واي" فلذاك الأب هو الذي يحدد جنس الطفل في النهاية بعد مشيئة الله. فإذا كان الحيوان المنوي به "اكس" كان المولود أنثى، وإذا 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 وتنظيم 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.

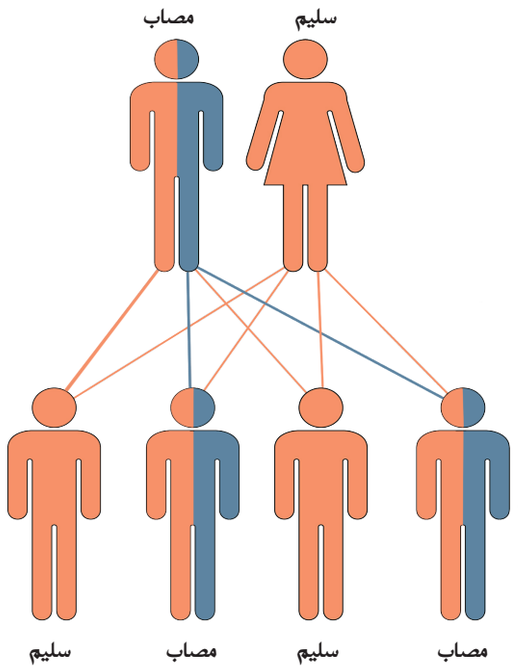
الوراثة السائدة:

تظهر الأمراض الوراثية التي تنتقل عن طريق الوراثة السائدة عند وجود طفرة في نسخة واحدة من المورث رغم وجود نسخة أخرى سليمة، و لذلك إذا كان المرض سائد فكل من لديه مورث فيه طفرة فانه تلقائيا تظهر عليه أعراض الإصابة. من الممكن أن تنتقل الأمراض الوراثية السائدة من الآباء (الأب أو الأم) المصابين إلى أولادهم. ولكن ليس بالضرورة أن يكون في العائلة شخص مصاب بل في كثير من الأحيان يكون المصاب هو أول شخص يصاب في العائلة ولم يصب قبل ذلك أبويه. في هذه الحالة (أي في حالة أن يكون الأبوين سليمين) فإن الطفرة التي في المورث حدثت إما في الحيوان المنوي أو البويضة التي نشأ منها الشخص المصاب. ومن يصاب وأبويه سليمين يسمى في المصطلح الطبي بالحالة الفردية (أي هو أو هي الوحيد المصاب في عائلته بالمرض).

احتمالات تكرر الحالة:

إذا كان احد الوالدين لديه نفس المرض فان هناك احتمال تكرار الإصابة في كل حمل بنسبة ثابتة تقدر بـ٥٠٪ (بخمسين في المائة ، أي واحد من احتمالين ، وهذه النسبة لا تتغير مع الوقت.

أما إذا كان المصاب هو أول شخص في الأسرة، وهي ناتجة عن طفرة جديدة ، فإن احتمال أن يصاب أحد أفراد العائلة من الإخوان أو الأخوات في هذه الحالة اقل من ١٪ إلا في حالات نادرة. ولكن هذا الشخص المصاب يمكن أن ينقل المرض إلى بعض أولاده وبنسبة ٥٠٪.



ملاحظه: هناك بعض الأمراض الوراثية السائدة تتفاوت الأعراض الظاهرة للمرض فيبدو فيها أن احد الأبوين سليم بينما هو مصاب ولكن أعراضه طفيفة