المملكة العربية السعودية
وزارة الحرس الوطني - الشؤون الصحية

الوراثة المتنحية المرتبطة بالجنس

Sex Linked 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

بإذن الله تجنب إصابة ذريتهم. أما إذا كان الأب مصاب بمرض مرتبط بالصبغية واي، فإن جميع أولادة الذكور يصابون، وجميع الإناث تكون سليمة

الخيارات المتاحة لزوجين احدهما حامل لمرض وراثي مرتبط بالجنس، تم تحديد الطفرة المسببة في المستقبل هي:

- اختيار الفحص الوراثي قبل الغرز (Preimplantation Genetic Diagnosis) و هو 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 (الكر وموسومات) 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 و أنسجته 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" 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 (الكر وموسومات) 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.

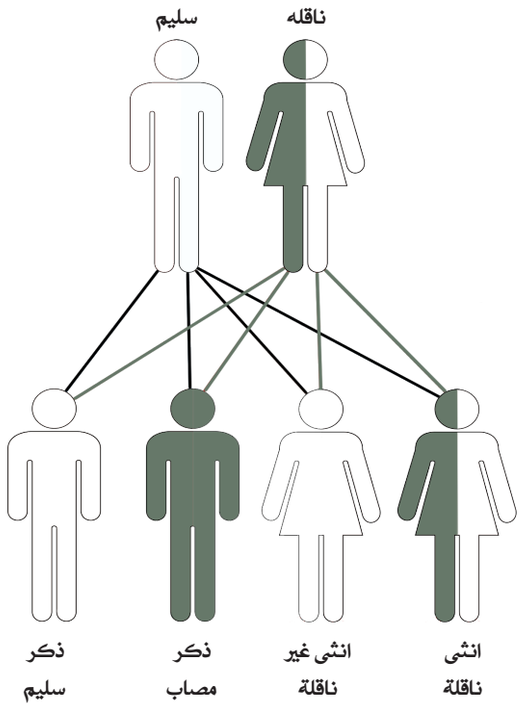
عند حدوث أي خلل في هذه المورثات قد يتأثر جسم الإنسان أو يظهر عليه احد الأمراض الوراثية حسب نوع المورث المعطوب. هذا الخلل عبارة عن تغيير في تركيبة المورث تسمى طبيا طفرة جينية، و الطفرات الجينية مختلفة و متنوعة، وقد تكون بسبب طفرة جديدة أو تنتقل عن طريق أحد الأبوين أو كلاهما معا.

الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس

لكي نستطيع أن نتخيل الطريقة التي تنتقل بها الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس علينا تذكر أن الأنثى دائما لديها نسختان من الصبغية اكس بينما الذكر لديه نسخة واحدة من اكس ونسخة ثانية من نوع واي . لذلك الأنثى لديها نسختان من كل مورث يقع على الصبغية اكس (واحدة من الأم و الأخرى من الأب) .بينما الذكر لديه نسخه واحدة من كل مورث موجود على الصبغية اكس و نسخه واحدة من كل مورث موجود على الصبغية واي.

الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس تظهر عند وجود طفرة في المورثات الموجودة على الصبغيات الجنسية اكس أو واي (وفي الغالب هي على اكس) . في حال كان المورث المسببة للمرض (المورث المعطوب) على الصبغية اكس، فإن أعراض المرض تظهر لدى الذكور لكونهم لا يملكون نسخه أخرى سليمة من المورث، أما الإناث حتى لو كان احد نسخ المورث معطوبة فإن وجود نسخه أخرى من المورث تقوم بتعويض النقص أو تقليل أعراض المرض. لذلك فإن الأمراض المرتبطة بالجنس المتنحية تصيب الذكور فقط بينما الإناث في الغالب لا تصاب بالمرض بل تكون ناقلة للمورث المعطوب (وتسمى حاملة أو ناقلة) ولا يظهر عليها علامات للمرض إلا في حالات خاصة. .ولكن من المهم أن نعرف أن هؤلاء النساء من الممكن أن ينقلن المرض(من غير علمهن) إلى أولادهن الذكور. أما إذا كانت المورثة المسببة للمرض (المورثة المعطوبة) على الصبغية واي فإن المرض يصيب الذكور فقط وينتقل من الأب إلى ابناه الذكور، حيث أن النساء ليس لديهن أي صبغية واي.

ملاحظة: هناك أمراض وراثية مرتبطة بالجنس لكنها سائدة وليست متنحية، هذه الأمراض تظهر أعراضها على الإناث و الذكور في حال وجود طفرة ولو على نسخة واحدة من المورث.



احتمالات تكرر الحالة:

إذا كانت الأم ناقلة لمرض مرتبط بالصبغية اكس، فإن هناك احتمال اصابة ٥٠٪ (خمسين في المائة) من الذكور في كل حمل، واحتمال ٥٠٪ (خمسين في المائة) من الإناث ناقلات في كل حمل . لذلك ننصح بفحص بنات المرأة الناقلة عند سن الزواج إذا رغبوا لكي يستطيعوا بإذن الله تجنب إصابة ذريتهم. علما أن هناك حالات استثنائية يكون فيها الذكر ناقل وليس مصاب، وفي هذه الحالة تكون جميع بناته ناقلات وجميع أبنائه سليمين. لذلك ننصح بان يقوم الأطفال السليمين ذكورا و إناثنا بالفحص الوراثي عند البلوغ أو وقت الزواج إذا رغبوا لكي يستطيعوا