

الحالات الوراثية: التعرف على الوراثة الصبغية الجسدية السائدة

(Genetic conditions: Learning about autosomal dominant inheritance)

الجينات هي التعليمات التي تخبر جسمك كيف ينمو ويعمل. وهي تشبه وصفة إعداد الطعام أو المخططات الهندسية لبناء منزل. لديك نسختان من معظم الجينات. إحدى النسختين تأتي من البويضة والأخرى من الحيوان المنوي اللذين تكوّن منهما جسمك. هناك آلاف الجينات المهمة للصحة.

ولكلّ مآ اختلافاً في تعليماتنا الجينية تجعلنا مختلفين عن بعضنا البعض. نسمي هذه تغيّرات. العديد من هذه الاختلافات لا تسبب أي مشاكل صحية. تسمى هذه تغيّرات حميدة. لكن أحياناً يمكن أن يسبب اختلاف في تعليماتنا الجينية مشاكل صحية. تسمى هذه الاختلافات تغيّرات مُمرضة أو تغيّرات مُسبّبة للمرض. يمكن أن تحدث الحالات الجينية بطرق مختلفة، بما في ذلك إذا كان لديك تغيّرات ممرض في جين مهم.

الوراثة الصبغية الجسدية السائدة

(Autosomal dominant inheritance)

تشير الوراثة الصبغية الجسدية السائدة إلى إحدى الطرق التي يمكن أن تحدث بها الحالة الوراثية وكيف يمكن أن تنتقل من الوالد إلى الطفل. مصطلح **صبغية جسدية** يعني أن الحالة يمكن أن تؤثر على أي شخص، بغض النظر عن نوعه الاجتماعي أو جنسه البيولوجي. مصطلح **سائدة** يعني أن نسخة واحدة فقط من الجين يجب أن تحمل تغيّراً مُمرضاً لحدوث الحالة. النسخة الأخرى من الجين لا تحتاج إلى أن تحتوي على التغيّرات الممرض.

الحالات الصبغية الجسدية السائدة

(Autosomal dominant conditions)

هناك العديد من الحالات الصبغية الجسدية السائدة التي يمكن أن تؤثر على صحتنا ونمونا. في بعض الحالات الصبغية الجسدية السائدة، جميع الأفراد الذين لديهم التغيّرات سيصابون بالحالة. في حالات أخرى، قد يصاب الأفراد الذين لديهم التغيّرات بالحالة أو لا يصابون بها. يمكن أن تؤثر الحالات الصبغية الجسدية السائدة على الأشخاص في مراحل مختلفة من حياتهم. اعتماداً على الحالة، قد تظهر العلامات قبل أو عند الولادة، أو في الطفولة، أو في سن المراهقة، أو في مرحلة البلوغ. قد تؤثر الحالات الصبغية الجسدية السائدة على الأشخاص في نفس العائلة بشكل مختلف.

قد تتوفر الفحوصات الجينية لبعض الحالات الصبغية الجسدية السائدة وقد لا تتوفر لحالات أخرى. وبشكل عام، قد يُجرى الفحص الجيني للأشخاص الذين لديهم علامات وأعراض للحالة أو للأشخاص الذين لديهم تاريخ عائلي بسبب تغيّرات ممرض معروف.

كيف تنتقل الحالات الصبغية الجسدية السائدة من الوالد إلى الطفل

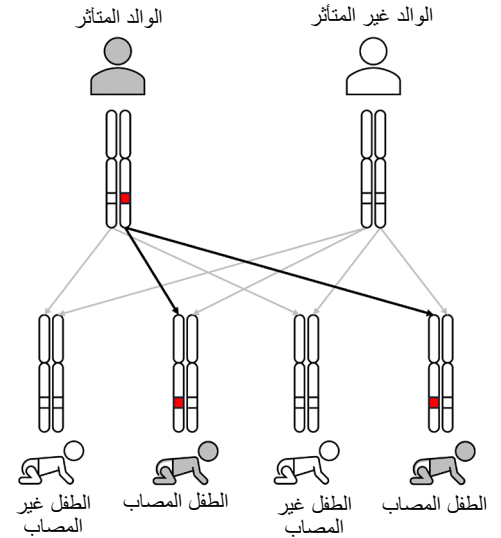
(How autosomal dominant conditions are passed down from parent to child)

إذا كان أحد الوالدين يعاني من حالة صبغية جسدية سائدة، فله جين واحد بدون تغيّرات ممرض وجين واحد به تغيّرات ممرض. في كل حمل، يحصل الطفل على جين واحد من كل زوج من جينات والديه البيولوجيين.

هذا يعني أنه في كل حمل يعاني فيه أحد الوالدين من حالة وراثية صبغية جسدية سائدة، هناك:

- فرصة واحدة من كل 2 (أو احتمال 50%) أن يرث الطفل الجين الذي يحتوي على التغيّرات الممرض. عندما يرث الطفل هذا الجين، ستظهر لديه الحالة الصبغية الجسدية السائدة أو يكون معرضاً لخطر متزايد للإصابة بها.
- فرصة واحدة من كل 2 (أو 50%) أن يرث الطفل الجين بدون التغيّرات الممرض. وهذا يعني أن الطفل لن يعاني من الحالة الصبغية الجسدية السائدة ولا يمكنه نقلها للأجيال القادمة.





لا يستطيع الآباء التحكم في الجينات التي تنتقل إلى أطفالهم. إن الإصابة بحالة وراثية، أو إنجاب طفل يعاني منها، لا ينتج عن أي شيء فعله أو لم يفعله الشخص أو الوالد. خطر وراثية حالة صبغية جسدية سائدة لا يتأثر أيضاً بـ:

- جنس الوالد أو الطفل
- أي من الوالدين يحمل التغيرات المرضية
- أي شيء فعله الوالدان أو لم يفوما به قبل الحمل أو أثناءه
- نتيجة الحمل السابق (فجميع حالات الحمل بين نفس الشخصين سيكون لديها فرصة واحدة من كل اثنين (50%) لوراثة الطفل الحالة الصبغية الجسدية السائدة)

اكتشاف تغير وراثي لأول مرة: التغيرات الجينية الجديدة

(Finding a genetic variant for the first time: *De novo* variants)

قد يكون لدى الشخص المصاب بحالة سائدة صبغية جسدية سائدة تاريخ عائلي لهذه الحالة أو لا. في بعض العائلات، يكون التغيرات الجينية المسؤول عن الحالة موجوداً في العائلة لأجيال. وفي أحيان أخرى، يمكن العثور على التغيرات الجينية في الفرد لأول مرة. ويسمى ذلك تغيراً جينياً جديداً لأنه غير مورث من أي من الوالدين وقد حدث لأول مرة في ذلك الشخص. وبعد حدوث التغيرات الجديدة، يصبح لدى ذلك الشخص فرصة بنسبة 50% لنقل التغيرات إلى طفله.

الاستشارة الوراثية

(Genetic counselling)

إذا كان لديك أي أسئلة حول الحالات الصبغية الجسدية السائدة أو الوراثة، تحدث مع فريق الرعاية الصحية الخاص بك.

تتوفر الاستشارات الوراثية للأشخاص الذين لديهم حالة وراثية أو قد يكونون معرضين لخطر الإصابة بها. يمكن للمستشار الوراثي مراجعة تاريخ عائلتك، وخيارات الفحوصات الجينية، وخيارات المسح الطبي، ويمكنه مساعدة العائلات والأفراد على التكيف مع تشخيصهم. اسأل مقدم الرعاية الصحية إذا كانت الإحالة للاستشارة الوراثية مناسبة لك.

للحصول على معلومات عن الصحة العامة واستشارة ترميزية على مدار 24 ساعة طوال أيام الأسبوع، اتصل بخدمة **Health Link** على الرقم 811.

آخر مراجعة: 23 أغسطس 2024

المؤلف: برنامج الوراثة السريرية والتمثيل الغذائي (Clinical and Metabolic Genetics Program)، Alberta Health Services

هذه المواد لا تحل محل استشارة المتخصصين الصحيين المؤهلين. وهذه المواد مخصصة لأغراض تقديم المعلومات العامة فقط، وتُقدم وفقاً لمبدأ "كما هي"، "وحيثما تكون". ورغم الجهود المعقولة التي بُذلت لضمان دقة المعلومات، فإن Alberta Health Services لا تقدم أي إفادة أو ضمان، صريحاً كان أم ضمنياً أم قانونياً، بالنسبة للدقة أو الموثوقية أو اكتمال المعلومات أو قابليتها للتطبيق أو ملاءمتها لغرض معين من هذه المعلومات. وتُخلى Alberta Health Services مسؤولياتها صراحةً عن استخدام هذه المواد، وعن أي مطالبات أو إجراءات أو طلبات أو دعاوى تنشأ عن هذا الاستخدام.