

الحالات الوراثية: التعرف على الوراثة الصبغية الجسدية المتنحية (Genetic conditions: Learning about autosomal recessive 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 منّا اختلافات في تعليماتنا الجينية تجعلنا مختلفين عن بعضنا البعض. نسمي هذه تغييرات. العديد من هذه الاختلافات لا تسبب أي مشاكل صحية. تسمى هذه تغييرات حميدة. لكن أحياناً يمكن أن تسبب الاختلافات في تعليماتنا الجينية مشاكل صحية. تسمى هذه الاختلافات تغييرات مُمرضة أو تغييرات مُسببة للمرض. يمكن أن تحدث الحالات الوراثية بطرق مختلفة، بما في ذلك إذا كان لديك تغيير ممرض في كلا النسختين من جين مهم.

الوراثة الصبغية الجسدية المتنحية

(Autosomal recessive inheritance)

تشير الوراثة الصبغية الجسدية المتنحية إلى إحدى الطرق التي يمكن أن تحدث بها حالة وراثية وكيف يمكن أن تنتقل من الوالدين إلى أطفالهم. مصطلح صبغية جسدية يعني أن الحالة يمكن أن تؤثر على أي شخص، بغض النظر عن نوعه الاجتماعي أو جنسه البيولوجي. مصطلح متنحية يعني أن كلا النسختين من الجين يجب أن تحتوي على تغيير ممرض لحدوث الحالة.

في الحالات الصبغية الجسدية المتنحية، إذا كان لديك نسخة واحدة فقط من جين يحتوي على تغيير ممرض، فأنت لا تعاني من الحالة. هذا ما يسمى بأن تكون حاملاً للمرض. بالنسبة لمعظم الجينات، كونك حاملاً لا يحمل أي مخاطر صحية شخصية، لكنه يعني أنه يمكن نقل التغيير الممرض إلى أطفالك.

الحالات الصبغية الجسدية المتنحية

(Autosomal recessive conditions)

هناك العديد من الحالات الصبغية الجسدية المتنحية المختلفة التي يمكن أن تؤثر على صحتنا ونمونا. يمكن أن تؤثر هذه الحالات على الأشخاص في مراحل مختلفة من حياتهم. اعتماداً على الحالة، قد تظهر العلامات أثناء الحمل أو عند الولادة، أو في الطفولة، أو في سن المراهقة، أو في مرحلة البلوغ. قد تؤثر الحالات الصبغية الجسدية المتنحية على الأشخاص في نفس العائلة بشكل مختلف.

قد تتوفر الفحوصات الجينية لبعض الحالات الصبغية الجسدية المتنحية وقد لا تتوفر لحالات أخرى وبشكل عام، قد يؤخذ في الاعتبار إجراء الفحص الجيني للأشخاص الذين لديهم علامات وأعراض الحالة. ويسمى هذا الفحص الجيني التشخيصي. قد يؤخذ الفحص الجيني أيضاً في الاعتبار إذا كان لديك تاريخ عائلي لحالة صبغية جسدية متنحية وترغب في معرفة ما إذا كان من المحتمل أن تُنجب طفلاً مصاباً بهذه الحالة؛ وهذا ما يسمى الفحص الجيني للكشف عن حاملي الصفة الوراثية. عادة ما يُجرى هذا الفحص للبالغين فوق سن 18 عاماً فقط. وذلك لأنه لا توجد تدخلات طبية لحاملي التغيير الجيني، لذا لا يكون من الضروري عادة إجراء الفحص في مرحلة الطفولة.

كيف تنتقل الحالات الصبغية الجسدية المتنحية من الوالد إلى الطفل

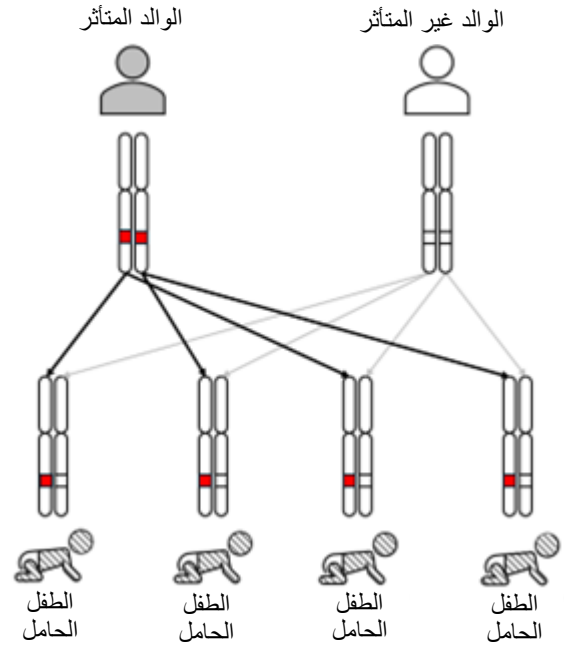
(How autosomal recessive conditions are passed down from parent to child)

إذا كان أحد الوالدين البيولوجيين مصاباً بالحالة والآخر ليس حاملاً لها

إذا كان أحد الوالدين يعاني من حالة صبغية جسدية متنحية، فلهذه نسختان من جين يحتوي على تغيير ممرض. إذا لم يكن الوالد الآخر حاملاً للحالة (غير متأثر)، فلهذه نسختان من نفس الجين بدون تغيير ممرض. في كل حمل، يحصل الطفل على نسخة جينية واحدة من كل زوج من جينات والديه البيولوجيين.

هذا يعني أنه في كل حمل يكون فيه أحد الوالدين مصاباً بحالة متنحية والآخر ليس حاملاً لها، سيرث الطفل نسخة جينية واحدة بها تغيير ممرض ونسخة جينية واحدة بدون تغيير ممرض. وبذلك سيكون الطفل حاملاً للصفة الوراثية لكنه لن يتأثر بالحالة.



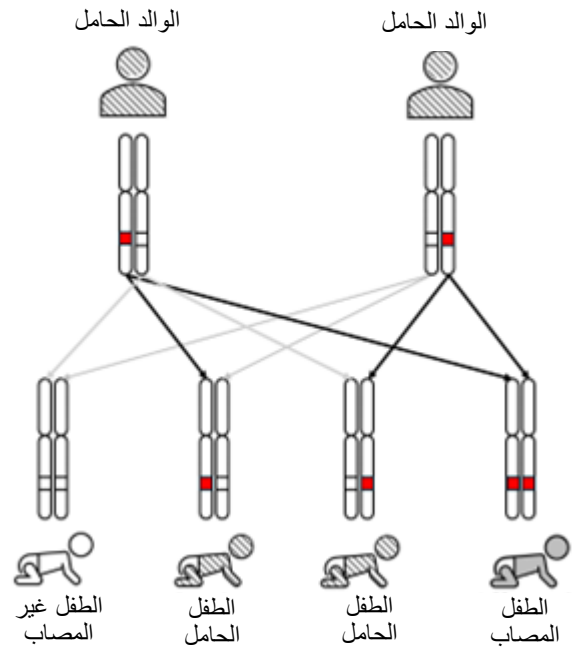


إذا كان كلا الوالدين البيولوجيين حاملين للصفة الوراثية

إذا كان كلا الوالدين حاملين لنفس الحالة الصبغية الجسدية المتنحية، فكل منهما يمتلك نسخة واحدة من الجين بدون تغيير ممرض، ونسخة واحدة من الجين الذي يحتوي على تغيير ممرض.

وهذا يعني أنه في كل حمل يكون فيه كلا الوالدين حاملين لنفس الحالة الصبغية الجسدية المتنحية، هناك:

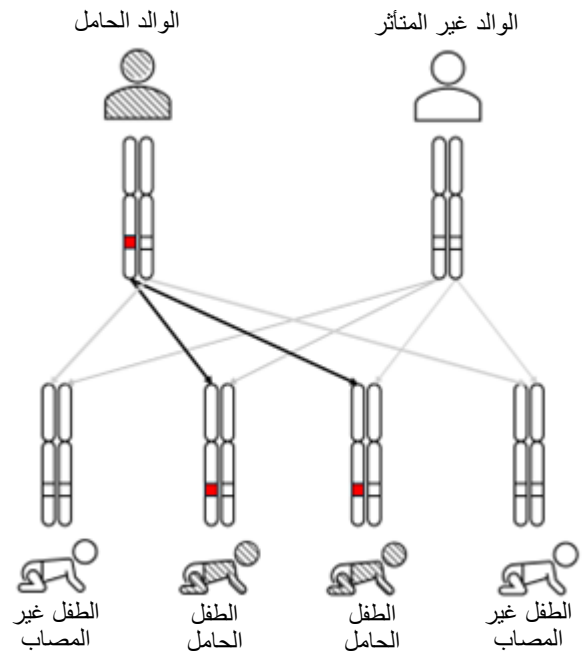
- فرصة واحدة من كل 4 (أو احتمال 25%) أن يرث الطفل نسختين من الجين دون وجود تغيير ممرض (غير متأثر). ولن يكون الطفل معرضًا لخطر الإصابة بهذه الحالة ولن يكون حاملًا لها.
- فرصة واحدة من 2 (أو احتمال 50%) أن يرث الطفل نسخة واحدة من الجين بدون تغيير ممرض، ونسخة واحدة من الجين الذي يحتوي على تغيير ممرض. وبذلك سيكون الطفل حاملًا للصفة الوراثية.
- فرصة واحدة من كل 4 (أو احتمال 25%) أن يرث الطفل نسختين من الجين بهما تغيير ممرض. واعتمادًا على الحالة، قد تظهر لديه الحالة الصبغية الجسدية المتنحية أو يكون معرضًا لخطر متزايد للإصابة بها.



إذا كان أحد الوالدين البيولوجيين حاملاً للصفة الوراثية والآخر ليس حاملاً لها
إذا كان أحد الوالدين حاملاً لحالة صبغيّة جسدية متنحية، فلهذه نسخة واحدة من الجين الذي يحتوي على تغيير ممرض. وإذا لم يكن الوالد الآخر
حاملاً (غير متأثر)، فلا توجد لديهما تغييرات ممرضة لتلك الحالة.

هذا يعني أنه في كل حمل بين والد حامل للصفة الوراثية ووالد غير متأثر، هناك:

- فرصة واحدة من 2 (أو احتمال 50%) أن يرث الطفل نسخة واحدة من الجين بدون تغيير ممرض، ونسخة واحدة من الجين الذي يحتوي على تغيير ممرض. وبذلك سيكون الطفل حاملاً للصفة الوراثية.
- فرصة واحدة من 2 (أو احتمال 50%) أن يرث الطفل نسختين من الجين دون وجود تغيير ممرض (غير متأثر). ولن يكون الطفل معرضاً لخطر الإصابة بهذه الحالة ولن يكون حاملاً لها.



لا يستطيع الوالدان التحكم في الجينات التي تنتقل إلى أطفالهم

(Parents cannot control what genes are passed on to their children)

إن الإصابة بحالة وراثية، أو إنجاب طفل يعاني منها، لا ينتج عن أي شيء فعله أو لم يفعله الشخص أو الوالد. كما أن احتمال وراثة حالة صبغية جسدية متنحية لا يتأثر بـ:

- جنس الوالد أو الطفل
- أي من الوالدين يحمل التغيرات الممرض
- أي شيء فعله الوالدان أو لم يقوموا به قبل الحمل أو أثناءه
- نتيجة حمل سابق (جميع حالات الحمل بين نفس الشخصين سيكون لها نفس فرص وراثة الطفل للحالة الصبغية الجسدية المتنحية أو عدم وراثتها)

الاستشارة الوراثية

(Genetic counselling)

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

تتوفر الاستشارة الوراثية للأشخاص الذين لديهم حالة وراثية، أو قد يكونون معرضين لخطر الإصابة بها، أو الذين لديهم تاريخ عائلي لحالة صبغية جسدية متنحية. 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 تمريضية على مدار 24 ساعة طوال أيام الأسبوع، اتصل بخدمة **Health Link** على الرقم 811.

آخر مراجعة: 25 نوفمبر 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 إفاة أو ضمان، صريحاً كان أم ضمنياً أم قانونياً، بالنسبة للدقة أو الموثوقية أو اكتمال المعلومات أو قابليتها للتطبيق أو ملاءمته الغرض معين من هذه المعلومات. وتُخلي Alberta Health Services مسؤولياتها صراحةً عن استخدام هذه المواد، وعن أي مطالبات أو إجراءات أو طلبات أو دعاوى تنشأ عن هذا الاستخدام.