

الحالات الوراثية: التعرف على الوراثة المرتبطة بالكروموسوم X (Genetic conditions: Learning about X-linked inheritance)

الجينات هي التعليمات التي تخبر جسمك كيف ينمو ويعمل. وهي تشبه وصفة إعداد الطعام أو المخططات الهندسية لبناء منزل. تُحزَم الجينات في هياكل تسمى الكروموسومات. لديك نسختان من معظم الكروموسومات. إحدى النسختين تأتي من البويضة والأخرى من الحيوان المنوي اللذين تكوّن منهما جسمك.

تسمى مجموعة واحدة من الكروموسومات الكروموسومات الجنسية. الجنس هو فئة تُحدد للأشخاص عند الولادة بناء على مظهر أعضائهم التناسلية الخارجية. غالبًا ما يشمل ذلك الإناث أو الذكور أو الجنس X. عادة، الأفراد الذين يُحدد جنسهم كأُنثى عند الولادة لديهم كروموسومان X، والأفراد الذين يُحدد جنسهم كذكر عند الولادة لديهم كروموسوم X وكروموسوم Y.

التغيرات الجينية

(Genetic variants)

ولكلِّ منّا اختلافات في تعليماتنا الجينية تجعلنا مختلفين عن بعضنا البعض. نسمي هذه تغيرات. العديد من هذه الاختلافات لا تسبب أي مشاكل صحية. وتسمى تغيرات حميدة. لكن أحيانًا يمكن أن تسبب الاختلافات في تعليماتنا الجينية مشاكل صحية. وتسمى هذه الاختلافات تغيرات مُمرضة أو تغيرات مُسببة للمرض.

الوراثة المرتبطة بالكروموسوم X

(X-linked inheritance)

تشير الوراثة المرتبطة بالكروموسوم X إلى إحدى الطرق التي يمكن أن تحدث بها حالة وراثية وكيف يمكن أن تنتقل من الوالد إلى الطفل. مصطلح "مرتبط بالكروموسوم X" يعني أن الجين الذي يحتوي على تغير ممرض متورط في الحالة يقع على كروموسوم X.

الحالات المرتبطة بالكروموسوم X

(X-linked conditions)

هناك العديد من الحالات المرتبطة بالكروموسوم X التي يمكن أن تؤثر على صحتنا ونمونا. يمكن أن تظهر هذه الحالات بشكل مختلف بين الذكور والإناث لأن لديهم أعدادًا مختلفة من الكروموسومات X. نظرًا لأن الذكور عادة ما يمتلكون كروموسومًا واحدًا من النوع X وكروموسومًا واحدًا من النوع Y، فإن وجود تغير ممرض في جين على كروموسوم X يكون عادة أكثر تأثيرًا مما هو عليه لدى الإناث اللاتي يمتلكن عادةً كروموسومين X.

في بعض الحالات المرتبطة بالكروموسوم X، يصاب كل من الذكور والإناث بهذه الحالة، رغم أن الحالة تكون عادة أكثر حدة لدى الذكور. بالنسبة لحالات أخرى مرتبطة بالكروموسوم X، يصاب الذكور فقط بهذه الحالة، بينما الإناث لن تظهر عليهن أعراض؛ وفي هذه الحالات، تسمى الإناث حاملات للصفة الوراثية المرتبطة بالكروموسوم X. يمكن للحاملات نقل التغيرات الممرض إلى أطفالهن الذكور والإناث.

من المهم التحدث مع فريق الرعاية الصحية الخاص بك حول حالة معينة مرتبطة بالكروموسوم X وكيف يمكن أن تؤثر عليك أو على أطفالك بشكل مختلف بناء على الجنس.

يمكن أن تؤثر الحالات المرتبطة بالكروموسوم X على الأشخاص في مراحل مختلفة من حياتهم. اعتمادًا على الحالة، قد تظهر العلامات أثناء الحمل أو عند الولادة، أو في الطفولة، أو في سن المراهقة، أو في مرحلة البلوغ.

قد تتوفر الفحوصات الجينية لهذه الحالات أو لا تتوفر. وبشكل عام، قد يؤخذ في الاعتبار إجراء الفحص الجيني للأشخاص الذين لديهم علامات وأعراض للحالة أو للأشخاص الذين لديهم تاريخ عائلي بسبب تغير ممرض معروف.

كيف تنتقل الحالات المرتبطة بالكروموسوم X من الوالد إلى الطفل

(How X-linked conditions are passed down from parent to child)

في كل حمل، يحصل الطفل على كروموسوم جنسي واحد من كل من والديه البيولوجيين. سيحصل الطفل على كروموسوم X من البويضة وكروموسوم X أو Y من الحيوان المنوي. الأطفال الذكور سيحصلون على كروموسوم Y من الحيوان المنوي، بينما يحصل الأطفال الإناث على كروموسوم X من الحيوان المنوي.

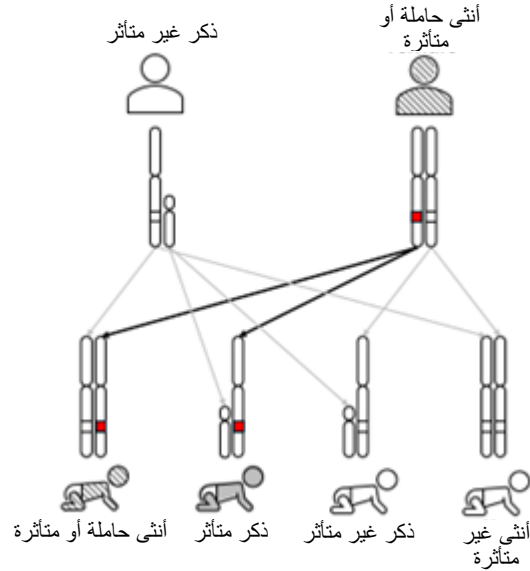
إذا كانت الأم حاملة للصفة (أو متأثرة بالحالة) ولم يكن الأب مصابًا

الأُنثى التي تحمل كروموسومين X وتكون حاملة لحالة مرتبطة بالكروموسوم X لديها جين واحد على كروموسوم X واحد مع تغير ممرض وجين آخر على كروموسوم X واحد بدون تغير ممرض.



وهذا يعني أنه في كل حمل تكون فيه الأم حامله للحالة (أو متأثرة بها) والأب غير مصاب بها، هناك:

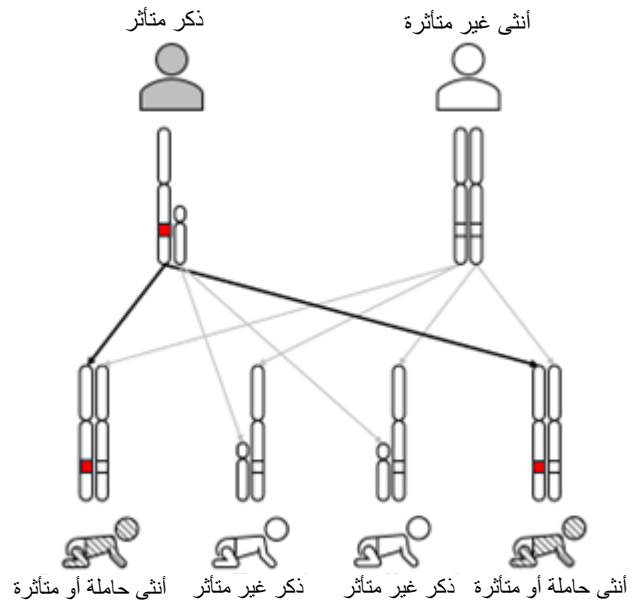
- هناك احتمال واحد من أربعة (أو 25%) أن يكون لدى الطفل كروموسوم X (أنثى) ولا تترث التغيرات الممرض. وبذلك لن تكون الأنثى معرضة لخطر الإصابة بهذه الحالة ولن تكون حامله لها.
- فرصة واحدة من كل أربعة (أو 25%) أن يكون لدى الطفل كروموسوم X (أنثى) وتترث التغيرات الممرض. واعتمادًا على الحالة، قد تكون الأنثى حامله للحالة أو قد تظهر لديها الحالة أو تطورها.
- هناك احتمال واحد من أربعة (أو 25%) أن يكون لدى الطفل كروموسوم X و Y (ذكر) ولا يرث التغيرات الممرض. وبذلك لن يكون الذكر معرضًا لخطر الإصابة بهذه الحالة.
- فرصة واحدة من كل أربعة (أو احتمال 25%) أن يكون لدى الطفل كروموسوم X و Y (ذكر) ويرث التغيرات الممرض. واعتمادًا على الحالة، قد تظهر لدى الذكر الحالة المرتبطة بالكروموسوم X أو يطورها.



إذا كان الأب مصابًا بالحالة المرتبطة بالكروموسوم X وكانت الأم غير حامله لها (أو غير متأثرة بها) الذكر الذي لديه كروموسوم X و Y ومصاب بحالة مرتبطة بالكروموسوم X يمتلك تغيرًا ممرضًا على كروموسوم X وكروموسوم Y من النوع Y.

هذا يعني أنه في كل حمل يكون فيه الأب مصابًا بالحالة والأم غير حامله لها (أو غير متأثرة بها):

- جميع الأطفال الذين لديهم كروموسوم X (إناث) سيرثون التغيرات الممرض. واعتمادًا على الحالة، قد يكن حاملات للحالة أو تظهر لديهن الحالة أو يطورنها.
- لن يرث أي طفل لديه كروموسوم X و Y (ذكر) التغيرات الممرض. وبذلك لن يكون الذكور معرضين لخطر الإصابة بهذه الحالة.



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 فرصة وراثة حالة مرتبطة بالكروموسوم X لا تتأثر أيضاً بـ:

- 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 المرتبطة بالكروموسوم X أو عدم وراثتها)

الاستشارة الوراثية (Genetic counselling)

إذا كان لديك أي أسئلة حول الحالات المرتبطة بالكروموسوم X أو الوراثة، فتحدث 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: 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، وتُقدّم وفقاً لمبدأ "كما هي"، "وحيثما تكون". ورغم الجهود المعقولة التي بُذلت للتأكد من دقة المعلومات، فإن Alberta Health Services لا تقدم أي إفادة أو ضمان، صريحاً كان أو ضمناً أو قانونياً، بشأن الدقة أو الموثوقية أو اكتمال المعلومات أو قابليتها للتطبيق أو الملاءمة لغرض معين. وتُخلى Alberta Health Services مسؤوليتها صراحةً عن استخدام هذه المواد، وعن أي مطالبات أو إجراءات أو طلبات أو دعاوى تنشأ عن هذا الاستخدام.