





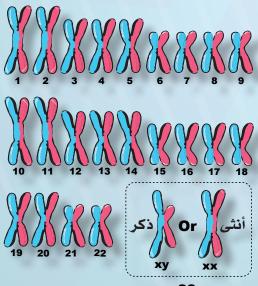


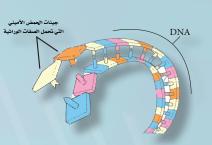


مقدمة

تنتقل الأمراض الوراثية من الآباء والأمهات إلى الأبناء عن طريق الجنيات (المورثات) الموجودة في نواة الخلية الحية في الجزء المسمى بالكروموسومات (جسم خيطي يظهر في نواة الخلية عند الإنقسام)

حيث تحتوي كل خلية حية (٢٦) زوجا. كروموسوما مرتبة في (٢٣) كروموسوما من الأم و (٢٣) كروموسوماً من الأب أي يرث نصف صفاته الوراثية من الأم والنصف الآخر من الأب ويحدد الزوج رقم (٢٣) من الكروموسومات جنس المولود ذكراً (٢٣)





والجينات هي سلسة من الأحماض الأمينية التي تمثل شفرات لبروتينات معينة توجد في الكروموسومات ولدى كل إنسان حوالي ٢٥,٠٠٠ جين وتحدد هذه الجينات السمات الخارجية لجسم الإنسان مثل الطول

والقصر ولون الشعر والعيون ،وتلعب دوراً مباشراً في العمليات الكيميائية والأنزيمية (الخمائرية) داخل الجسم.

تنقسم أمراض الجينات إلى أربعة أنواع رئيسية:

🕳 خلل في الكروموسومات (عددي أو تركيبي):

مثل فقدان أحد الكروموسومات أو جزء كبير منه ، هذه في العادة تؤدي إلى وفاة الجنين.

🕳 خلل في الجين:

مثل نقص أو توقف إنتاج جين معين كما نرى في بيتا ثلاسيميا أو خلل في أحد الأحماض الأمينية المكونة للجين كما نرى في فقر الدم المنجلي.

🕳 خلل في عدة جينات :

غالبا ما ينتج من عوامل مختلفة وراثية و أيضا بيئية.

🕳 خلل في الميتوكوندريا:

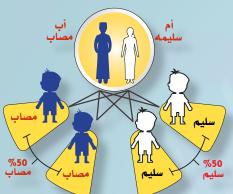
وهي الجزء المسؤول عن الطاقة في الخلية.



هنالك أربعة طرق للإصابة بالأمراض الوراثية :

١- الصفة السائدة

يكفي أن يرث الشخص جيناً واحداً مصاباً من أحد والديه ليكون مريضاً، ويتعرض في كل حمل نسبة ٥٠٪ أن يكون الطفل مصاب و٥٠٪ أن يكون الطفل سليم وفي هذه الحالة لا يكون هناك حامل للمرض من الأبناء مثل مثلازمة مارفان.



٧- الصفة المتنحية

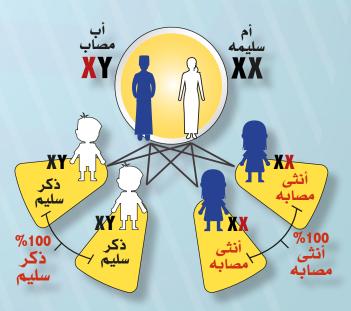
يجب أن يرث الشخص المريض من كلا الوالدين ليكون مريضاً وتظهر عليه أعراض المرض. أما إذا ورث جيناً مريضاً من أحد الأبوين وجيناً سليماً من الآخر يكون حاملاً للمرض ولا تظهر علية أعراضه ولا يحتاج للعلاج، فقط يمكن أن ينقل الجين المصاب لأبنائه مثل الثلاسيميا وفقر الدم المنجلي. وهي أمراض تصيب الإناث والذكور على حد سواء.



□ الصفة السائدة المرتبطة بكروموسوم (X)

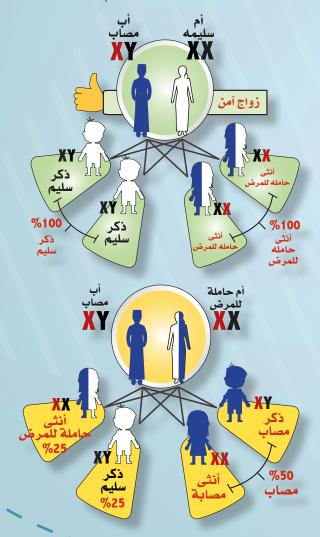
على كروموسوم الجنس () عندما يرث الشخص جيناً مريضاً على كروموسوم () واحد تظهر علية أعراض المرض سواء كان المولود ذكراً أم أنثى ولا يوجد حامل للمرض كما هو الحال في بعض حالات الكساح المقاوم لفيتامين د.





□ الصفة المتنحية المرتبطة بكروموسوم (X)

على كرموسوم (X) عندما يرث الولد جينا مريضا على كرموسوم (X) فإنه يصبح مريضاً لأنه يحمل (X) واحد والكروموسوم الآخر عنده مختلف (Y) أما البنت فعندما ترث جينا مريضاً على كروموسوم (X) من أحد الوالدين و ترث كرموسوم (X) سليم من الآخر فإنها تحمل المرض ولا يظهر عليها أعراضه ، ولكن يمكن أن تورثه لأبنائها الذكور ، هذا المثال يتضح في وراثة أنيميا الفول (نقص الخميرة) و أيضا الهيموفيليا (سيولة الدم).



الصفة السائدة المرنبطة بالكروموسوم (X) مقابل الصفة المتنحية المرتبطة بالكروموسوم (X)

الصفة المتنحية (X)	الصفة السائدة (X)	
المورث الجيني المرتبط بالكروموسوم (🕷) حيث يتسبب ٢ جين متحورين في حدوث المرض	المورث الجيني المرتبط بالكروموسوم (X) حيث يتسبب جين متحور سائد واحد في حدوث المرض	التعريف
نسختين من المتحوره من كلا الأبوين يتسبب في حدوث المرض	واحد من الجينات المتحورة يكفي في حدوث المرض	ية الإناث
كثير الحدوث	قليل الحدوث	الحدوث
الجين / الجينات المتنحية في الكروموسومات X	الجين من الكروموسوم 🗶 السائد	الجين المتحور
الذكور	الإناث	أكثر عرضة للمرض

أمراض الدم الوراثية الأكثر إنتشارا

وقد تكون بعض الأمراض الوراثية خطيرة جداً و تؤدي إلى الإعاقة والوفاة المبكره. ولكننا سنركز هنا على أمراض الدم الوراثية الأكثر إنتشاراً في عمان حيث أن الوسيلة الوحيدة للوقاية من هذه الأمراض هي أن تدرك الأسره كيفية توارث هذه الأمراض، وأهمية الفحص ما قبل الزواج لمعرفة إذا كان الفرد حاملاً لأحد هذه الأمراض الوراثية وما هي إحتمالات إنتقال المرض لأنائه.



الكشف الطبي

وتقوم عيادات أمراض الدم الوراثية في جميع مستشفيات عن أمراض الدم الوراثية

السلطنة وعيادات الفحص الطبي قبل الزواج بالمراكز الصحية بفحص أمراض الدم الوراثية الشائعة في المجتمع العماني لإكتشاف الأشخاص الحاملين لجينات هذه الأمراض ومن ثم تقديم الاستشارات الطبية المناسبة لكل حالة.

فيما يلي نبذة مختصرة عن هذه

الأمراض.

1 ثلاسيميا الدم

هو مرض وراثي يصيب الدم ، حيث يعجز الجسم عن تكوين سلاسل كافية ومتواصله من الهيموجلوبين مما يؤدي إلى سرعة تكسير كريات الدم الحمراء وبالتالي إلى فقر الدم

(الأنيميا). وهناك نوعين من الثلاسيميا حسب سلسلة الهيموجلوبين المتأثرة (الفا - بيتا).

خلية دم حمراء

كيف يصاب الإنسان بمرض الثلاسيميا؟

يولد الطفل حاملاً للمرض إذا ورث الجين المسئول عن الثلاسيميا من أحد الوالدين بينما ورث الجين الطبيعي من الآخر ، ويولد الطفل مصاباً إذا ورث الجين المسئول عن الثلاسيميا من كلا الوالدين ، وعادة لا يظهر المرض في الشهور الأولى بعد الولادة ولكن الأعراض سرعان ما تظهر خلال السنة الأولى من العمر .



ما مدى انتشار ثلاسيميا الدم ؟

ينتشر ثلاسيميا الدم بكثرة في بلاد البحر المتوسط و الشرق الأوسط و جنوب آسيا ويسمى بفقر دم البحر المتوسط، وتبلغ نسبة حاملي بيتا ثلاسيميا في السلطنة حوالي ٢٪ من إجمالي المواطنين. بينما تبلغ نسبة المرضى ٢٠,٠٧٪ وتبلغ نسبة حاملى الثلاسيميا بنوعيها الفا وبيتا حوالى ٥٠٪ تقريبا بين المواطنين.

Y فقرالدم المنجلي

هو أحد أمراض الدم الوراثية التي تصيب الإنسان ، بسب وجود إعتلال في تركيب هيموجلوبين الدم الموجود في كريات الدم الحمراء . والهيموجلوبين هو بروتين يتواجد في كريات الدم الحمراء القرصية الشكل ويرمز للهيموجلوبين الطبيعي بالرمز (A) وهو المسئول عن حمل الأكسجين في جميع أجزاء الجسم المختلفة ولا يتأثر بنقص الأكسجين.

بينما يرمز للهيموجلوبين المعتل التركيب بالرمز (**\$**) ويتأثر بنقص الأكسجين و يصبح لزجاً مما يؤدي إلى تغير كريات الدم الحمراء من شكلها العادي (القرصي) إلى الشكل المنجلي (الهلالي). وبالتالي لا يسهل لها المرور في الأوعية والشعيرات الدموية الدقيقة. وهذا يؤدي إلى صعوبة وصول الدم لبعض أجزاء الجسم مما يسبب نوبات الألم الشديدة وتكسر كريات الدم الحمراء وهبوط نسبة الهيموجلوبين.

ما مدى إنتشار هذا المرض في سلطنة عمان ؟

يشير المسح الخليجي إلى أن نسبة حاملي المرض في سلطنة عمان ٦٪ من الأطفال دون سن الخامسة بينما تبلغ نسبة المرضى ٢,٠٪ ويكثر في بعض المحافظات مثل شمال الشرقية والداخلية ومسقط وجنوب الباطنة ومسندم.

أمثلة لوراثة مرض الثلاسيميا ومرض فقر الدم المنجلى:



العائلة الاولى:

الوالدان كلاهما سليم وبالتالي جميع الأبناء أصحاء

العائلة الثانية :

أحد الوالدين سليم والآخر حامل للمرض، وبالتالي في كل حمل هناك إحتمال ٥٠٪ أن يكون المولود يكون المولود سليماً و ٥٠٪ أن يكون المولود حاملاً لصفة المرض وهذه العائله ليست عندها مشكلة في الزواج.



العائلة الثالثة:

الوالدان يحملان العامل الوراثي للمرض وبالتالي في كل حمل هناك إحتمال ٢٥٪ أن يكون المولود يكون المولود سليماً ، و ٥٠٪ أن يكون المولود حاملاً لصفة المرض و ٢٥٪ أن يكون المولود مصاباً ، وبسبب تكرار احتمالية هذه النسب مع كل حمل فإن ولادة طفل مصاب لا تلغي إحتمالية أن يولد أطفال مصابون آخرون لنفس العائلة أي أنه لا يمكن التنبؤ هل سيكون لنفس العائلة أي أنه لا يمكن التنبؤ هل سيكون

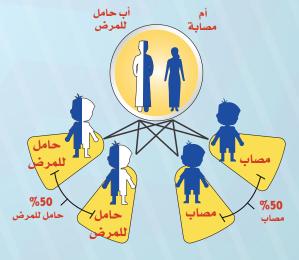


الطفل القادم للعائلة سليماً أم حاملاً لصفة المرض أم مصاباً بالمرض.

العائلة الرابعة:

أحد الوالدين مصاب ، والآخر سليم ، وبالتالي سيكون جميع الأطفال حاملين للمرض وهذا هو الزواج الأنسب للشخص المريض بأحد هذه الأمراض الوراثية إذ إنه يجنب العائلة ولادة طفل مصاب بالمرض.





العائلة الخامسة:

أحد الوالدين مصاب بالمرض والآخر حامل للمرض فهناك إحتمال ٥٠٪ في كل حمل أن يكون المولود حاملاً للمرض ، و ٥٠٪ أن يكون المولود مصاباً.

ملاحظة:

إذا كان احد الطرفين في الزواج حاملاً لفقر الدم المنجلي والطرف الآخر حاملاً لثلاسيميا بيتا، فإن الأبناء المصابين يكونون مصابين بفقرالدم المنجلي.

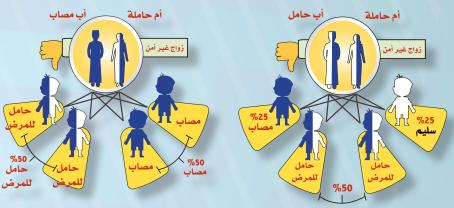
📅 نقص الخميرة

هونقص في نوع معين من الانزيمات (الخمائر) الضرورية لعملية التمثيل الغذائي لكريات الدم الحمراء ، وقد يؤدي هذا النقص إلى الإصابة بفقر الدم الحاد إذا تعرض الشخص المصاب لبعض الإلتهابات المصحوبة بإرتفاع درجة الحرارة . أو تناول أدوية معينة أو بعض البقول مثل الفول . أما إذا لم يتعرض لهذه العوامل المؤثرة فإنه يكون سليما معافا تماما ولا تظهر عليه أعراض المرض ، ويعتبر نقص الخميرة من الأمراض التي تنتقل عن طريق توارث الصفة المتنحية المرتبطة بكروموسوم (X) .









من الإعتقادات الخاطئة بين الأُسر إن وجود احتمالات التوارث المرض بنسبة ٢٥٪ على سبيل المثال يعني أن الأسرة لديها فرصة ولادة طفل واحد فقط مصاب بالمرض من بين كل ٤ اطفال . ولكن من المهم معرفة أن إحتمالية الإصابة بالمرض تتكرر في كل حمل بنفس النسبة مما يعني أن هناك فرصة لولادة طفل مصاب في كل مرة .

القرار الأمثل بإجراء الفحص الطبي قبل الزواج يجنبك ولادة أطفال مصابين

ما مدى إنتشار نقص الخميرة ؟

نقص الخميرة هو أكثر الأمراض الإنزيمية إنتشارا في العالم حيث يوجد نحو مائة مليون شخص مصابا به . وينتشر هذا المرض في بلاد البحر المتوسط مثل اليونان، قبرص، مصر ، إيران ، العراق ، و بين بعض الأعراق في أمريكا وأفريقيا وفي أسيا مثل الفلبين والهند . وحسب آخر دراسة أجريت بسلطنة عمان لوحظ إنتشار المرض في أكثر من ١٨٪ من الأطفال دون سن الخامسة من العمر (٢٨٪ بين البنات)

ما هي احتمالات توارث نقص الخميرة ؟

الحالة الأولى:

الأم حاملة للمرض و الأب سليم، في هذه الحالة يكون هناك احتمال ٥٠٪ لكل ذكر من أطفالها أن يصاب بالمرض، وإحتمال ٥٠٪ لكل أنثى من أطفالها أن تكون حاملة للمرض و لكن ليست مريضة.



الحالة الثانية:

هنا الأب هو المصاب و الأم سليمة فالأب ينقل العامل المريض إلى البنات فقط فتصبح كل البنات حاملات للمرض ولكن لا يظهر المرض عليهن . ولكن الأب لا يستطيع أن ينقله إلى أبنائه الذكور فيصبحوا جميعا أصحاء .





الحالة الثالثة:

أن تكون الأم حاملة للمرض والأب مصاب ، وهنا تكثر نسبة الإصابة حيث يكون هناك إحتمال ٥٠٪ أن يكون المولود الذكر سليما و٥٠٪ أن يكون المولود الذكر مصاباً ، وبالنسبة للمولودة فهناك احتمال ٥٠٪ أن تكون مصابة بالمرض و ٥٠٪ أن تكون حاملة له.

الحالة الرابعة:

أن تكون الأم مصابة، و الأب سليم، فيولد جميع الذكور مصابين بنسبة ١٠٠٪ أما الإناث فيولدن حاملات للمرض بنسبة ١٠٠٪.



الهيموفيليا (سيولة الدم):

هو مرض وراثي يؤدي إلى تعطيل التخثر الدموي مما يسبب نزيف الدم مدة أطول من المعتاد عند الإصابة بجرح أو إجراء عملية جراحية وظهور كدمات على الجلد بسهولة. كما يمكن أن يتسبب بنزيف الأنف و اللثة أو نزيف داخلي في المفاصل في كثير من الحالات.

يتم تشخيص الإصابة بالهيموفيليا متأخرًا بعد التعرض لجرح أو عملية جراحية تؤدي إلى نزيف أكثر من المعتاد وذلك عن طريق فحص الدم لوجود عوامل التخثر فيه.

أعراض مرض الهيموفيليا



هناك ثلاثة أنواع رئيسية من أمراض سيولة الدم:

- الهيموفيليا (أ) تنتج عن نقص عامل التخثر رقم ثمانية (ااالا) و تصيب واحد من كل ۱۰،۰۰۰ مولود .
- الهيموفيليا (ب) وهي نقص عامل التخثر رقم تسعه (IX) و تصيب واحد من كل ٥٠،٠٠٠ مولود.
- **الفون ولبراند :** نقص عامل الفون ولبراند مما يؤدي إلى خلل في عمل عامل التخثر.

الهيموفيليا (أ) و (ب) تورث على كروموسوم الجنس (XI) تماما مثل نقص الخميرة لذلك تتواجد في الذكور في غالب الحالات.

وفي جميع هذه الأنواع تتفاوت حدة المرض حسب معدل العامل الناقص:

- المرض الشديد ، العامل أقل من ١٪
- المرض المتوسط، العامل أقل من ٥ ٪
- المرض البسيط، العامل من ٥ ٪ ٢٠ ٪

العلاج والوقايه

لا يوجد علاج نهائي للمرض ولكن في بعض الحالات الشديدة قد يعطى عامل التخثر للمريض، ويمكن الوقاية من التعرض للنزيف عن طريق:

- تجنب الرياضات التي تستدعي التواصل والتدافع مع الأخرين.
- تجنب أخذ الأدوية التي تؤثر على قدرة الدم على التخثر الا بعد استشارة الطبيب مثل (الاسبرين، البروفين، ..).
 - المحافظة على سلامة صحة الفم والأسنان و اللثة لتجنب النزيف.
- الحرص على استخدام أحزمة الأمان في مقاعد السيارات وعربات الأطفال المحماية من السقوط.
 - الحرص على حماية الأطفال من المعدات والأدوات الحادة وخلو المنزل من الأثاث ذو الزوايا الحادة.
 - الحرص على وضع بطاقة مع الطفل تدل على إصابته بالمرض وإخبار المدرسة بذلك.

عزيزي حامل صفة المرض تذكر

- حامل المرض ليس مريضاً ولكن إذا كنت تحمل أحد أمراض الدم الوراثية عليك تشجيع أسرتك وأقاربك لإجراء فحص الدم لمعرفة أي منهم يحمل المرض.
- عند الإقدام على الزواج يفضل أن يجري الطرف الآخر الفحص الطبي قبل الزواج لمعرفة إذا ما كان يحمل أحد أمراض الدم الوراثية التي قد لا تتوافق مع صفة المرض التى تحملها.
- إذا رزقت بأطفال عليك بإجراء الفحص لهم لمعرفة من منهم يحمل المرض مثله .
- عليك أن تحتفظ ببطاقة بها المعلومات الهامه لإبرازها للطبيب عند الحاجه وتجنب تكرار الفحص بدون داعى.
- لزيد من المعلومات يمكنك أخذ موعد في عيادة أمراض
 الدم الوراثية بالمشفى أو المركز الصحى القريب منك.



الفحص الطبّى قبك الزواج

يعدّ الفحص الطبيّ قبل الزواج واحداً من أهمّ الإجراءات التي يجب على الجميع اتباعها قبل الإقبال على الزواج؛ إذ إنّم يساعد على الحدّ من أمراض الدم الوراثية في المجتمع.

خدمة

الفحص الطبي قبل الزواج والمشورة الوراثية متوفرة في أغلب المؤسسات الصحية في السلطنة ويمكن التحويك إلى المؤسسات المتخصصة في حالة الحاجة إلى مشورة متخصصة.

> الشكر والتقدير المركز الوطني للأمراض الوراثية الجمعية العمانية لأمراض الدم الوراثية

لزيارة المكتبة الإلكترونية وزارة الصحة





0000