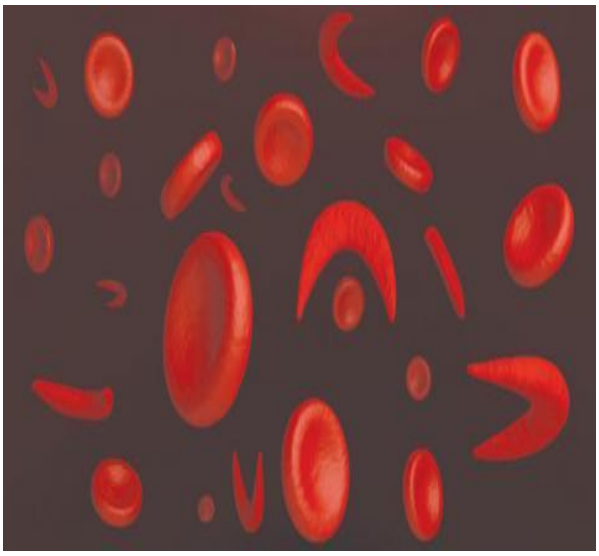
الامراض الوراثية



الأمراض الوراثية

في الحقيقة ينتقل عدد من الأمراض وراثياً وعبر الجينات من الآباء إلى الأبناء، ولعلّ معرفة التاريخ العائلي للإصابة بالأمراض الوراثيّة تسهم بشكل كبير في تسهيل عمليّة تشخيص الإصابة بالأمراض الوراثيّة، ليتمكّن الطبيب من تقديم أفضل علاج للمريض، بحيث يحصل على أفضل مخرجات العمليّة العلاجيّة قدر المستطاع، فهناك عدد لا بأس به من الأمراض الشائعة التي تنتقل وراثيّاً، منها ما هو بسيط ويسهل علاجه، ومنه ما هو خطير ويهدّد حياة المريض.

أنواع الأمراض الوراثية

تختلف الأمراض الوراثيّة فيما بينها بالطريقة والشكل الذي تنتقل فيها هذه الاضطرابات الجينيّة من الوالدين إلى الأبناء، وفيما يلي يمكن ذكر بعض أنواع الأمراض الوراثيّة اعتماداً على الطرق التي تنتقل فيها جينات المرض، موضّحه على النحو الآتي:

أمراض الصفة الصبغية الجسدية السائدة:

يظهر هذا النوع من الأمراض عند وجود نسخة واحدة على الأقل من الطفرة الجينيّة في كل خليّة، بحيث تكون كفيلة بظهور هذا النوع من الاضطراب على الفرد .

اضطراب الصفة الصبغية الجسدية المتنحية:

يحدث هذا الاضطراب عند وجود زوج من نُسخ الطفرة الجينيّة في كل خليّة، أحد هذه النسخ من الأب والآخر من الأم، وتجدر الإشارة إلى أنّ هذا النوع من الاضطرابات قد لا يكون ظاهراً على الأبوين، ويكون كلاهما في هذه الحالة حاملاً للمرض أي يحمل نسخة واحدة من الجينات المتنحية المسؤولة عن الإصابة به

الاضطراب الوراثي السائد المرتبط بالجنس بالكروموسوم إكس :.

قبل الحديث عن الأمراض والاضطرابات المرتبطة بالكروموسومات الجنسية X أوY ، لا بدّ أن نوضح أنّ الذكور يحدد جنسهم بوجود كروموسومي XY في خلاياهم، بينما تمتلك الإناث كروموسومي XX في خلاياهم. ويحدث الإضطراب الوراثي السائد المرتبط بالكروموسوم X نتيجة وجود طفرة جينيّة على الكروموسوم إكس، ويُعتبر وجود نسخة واحدة من الجين المسؤول عن الإصابة بالمرض على كرموسوم إكس واحد كافياً لظهور هذا الاضطراب الوراثي، سواءاً عند الذكور أو الإناث .

الاضطراب الوراثي المتنحّي المرتبط بالكروموسوم إكس:

والذي يحدث نتيجة وجود طفرة جينيّة على كروموسوم X الموجود لدى الذكور أو على كلا كروموسومي X لدى الإناث، فعند الذكور يكفي وجود نسخة واحدة لظهور الاضطراب الوراثي، أمّا عند الإناث فوجود نسختين من هذه الطفرة الجينيّة على كلا كروموسومي X يُعدّ شرطاً للإصابة بالاضطراب، لذلك نجد أنّ هذا النوع من الأمراض الوراثيّة يصيب الذكور أكثر من إصابته للإناث

الاضطراب المرتبط بالكروموسومy : .

تنتقل الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي y من الأب إلى الابن، وذلك لأنّ هذا النوع من الكروموسومات يحمله الذكور فقط .اضطرابات الوراثة بسيادة مشتركة) :بالإنجليزية(Codominant :، تنتقل هذه الاضطرابات نتيجة وجود نسختين مختلفتين من الجينات في الخلايا، بحيث يقوم كلاً من هذه النسختين بتصنيع بروتينات مختلفة، وفي هذه الحالة تؤثر كلا من النسختين الجينيّتين على الصفة الوراثيّة، وعلى خصائص الاضطراب الجينيّ

أمثلة على الأمراض الوراثية

تجدر الإشارة إلى أنّ هناك عدد كبير من الأمراض الوراثيّة، والتي يمكن إجمال بعض منها على النحو الآتي:

داء هنتنغتون:

وهو أحد الأمراض الوراثيّة التي ينجم عنها إتلاف تدريجي للخلايا العصبيّة في الدماغ، ينعكس ذلك على القدرات الوظيفيّة للشخص، ويؤثّر في الحركة، والتفكير لديه، كما ومن الممكن أن ينجم عنه عدد من الاضرابات النفسيّة والعقليّة

التليف الكيسي:.

هو أحد الأمراض الوراثيّة التي ينجم عنها حدوث اضطرابات ومشاكل هضميّة، والإصابة بأمراض العدوى الرئوية، نتيجة تجمّع المخاط اللّزج في الرئتين والجهاز الهضمي.

فقر الدم المنجلي

يمثل هذا المرض مجموعة من الاضطرابات التي تؤثر في الهيموجلوبين؛ وهو المسؤول عن نقل الأكسجين في الجسم، وبذلك نجد أنّ المرضى المصابين بهذا الاضطراب يحملون نوعاً غير طبيعي من الهيموغلوبين، يعمل على تشويه خلايا الدم الحمراء فتظهر بشكل هلالي أو منجلي، وتجدر الإشارة إلى أنّ أعراض هذا المرض وعلاماته تبدأ بالظهور منذ مراحل الطفولة المبكّرة في العادة.

طرق معالجة الأمراض الوراثية

كما كرنا سابقاً بأن الأمراض الوراثية من الصعب جداً التغيير فيها، حيث أنه من الممكن أن نخفف من حدة الأعراض الظاهرة على الإنسان بسببها ولكن لا يمنع الأمر انتقالها إلى الأجيال المتعاقبة فيما بعد، وبالتالي يبقى المرض الوراثي أمراً مستعصياً لا يمكن الحد منه، وبالتالي بدأ الأطباء في استخدام وسائل جديدة وهي معروفة باسم تكنولوجيا الهندسة الوراثية.

العلاج من خلال إدخال جين سليم مع جين مصاب

وهذه الطريقة تكمن في أن يتم دمج جين سليم من الحامض النووي إلى جينات مريض مصاب بمرض وراثي، وموجود لديه جين معطل، وبالتالي فإن الجين المدخل قد يقوم بعملية تنشيط للجين الخامل ومحاولة التدخل في وظائفه وصناعة البروتينات الجديدة السليمة وبالتالي الحد من انتشار الجين بين الأبناء.

العلاج من خلال إدخال الجين السليم إلى الزايجوت

وتكمن هذه الطريقة في إدخال الجين السليم إلى الزيجوت وهي البويضة الملقحة، وذلك من خلال علية الحقن الدقيقة، وذلك من أجل العمل على اتحاد هذا الجين مع الكروموسومات الموجودة، وبالتالي انتقال الخلايا التي تنتج والتي قد تكون سليمة بنسبة معينة.

المراجع

1- كتاب الامراض الوراثية نيكولاس جيمس.
2- الويكبيديا
3- https://www.hawaalive.net/brooonzyah/t83676.html

4- https://almanahj.com/kw/id=8879