الأمراض الوراثية

Hereditary Diseases

biolab

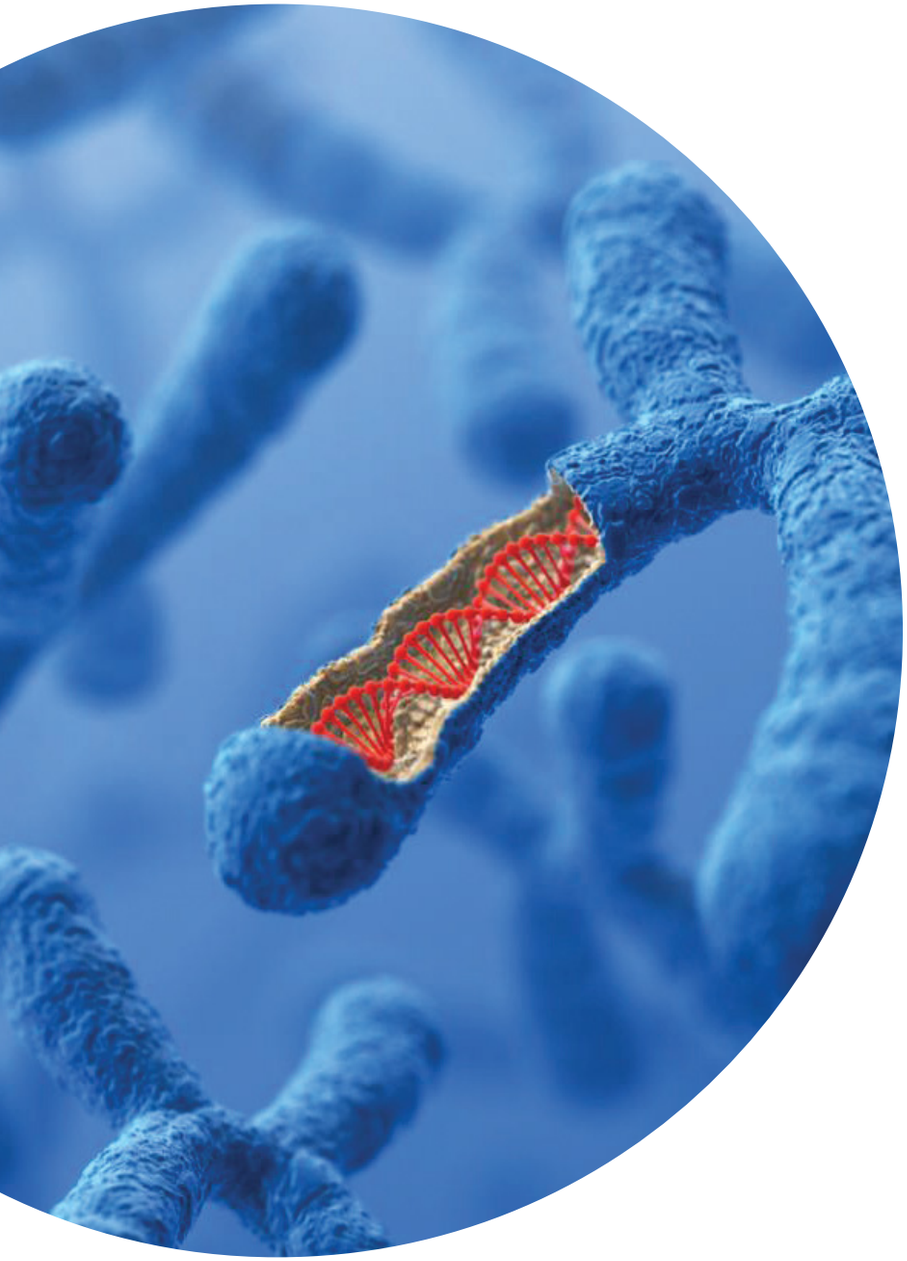
مختبر بيولاب الطبّي

ما هي الأمراض الوراثية ؟

الأمراض الوراثية :هي الأمراض التي تنتج عن وجود خلل معين في المعلومات الوراثية التي تُنقل من الابوين لأطفالهم، كما أن الاطفال قد ترث سمات طبيعية مثل لون العيون من أحد الوالدين أو كليهما ،كذلك يمكن لهم أن يرثو بعض الاختلالات.

ما يحدد وجود أو عدم وجود سمات محددة أو أي خلل موروث هو الجينات الوراثية. الجينات تحتوي على جميع التعليمات اللازمة لبناء الخلايا والأنسجة في الجسم البشري، وهذه التعليمات مكونة من سلسلة من الأحماض النووية التي تدعى DNA، الآف الجينات موجودة على الكروموسومات التي تقع في وسط نواة كل خلية. غالباً ما تنتج الجينات الصفات الطبيعية لكن اذا تغيرت عن شكلها الأصلي تسمى حينئذ بالطفرة.

بعض الطفرات لا تسبب أي ضرر، ولكن في معظم الأحيان وجود الطفرة يسبب عطل أو مرض في الجسم .



هنالك أربعة انواع من الاختلالات الوراثية :

خلل من حيث واحد

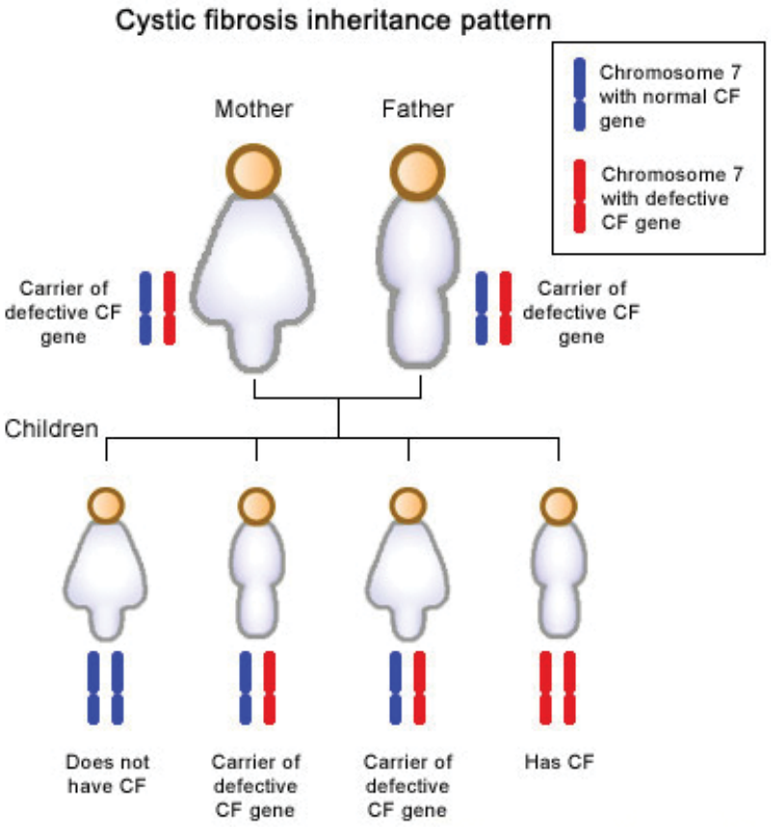
ويسمى ايضاً الجين الأحادي حيث يحدث بسبب تغيير أو طفرة في تركيب ال DNA في واحد من الجينات ومن الأمثلة عليه التليف الكيسي، فقر الدم المنجلي والصباغ الدموي (هيموكروماتوزيز وراثية).

الاختلالات المتعددة

يسمى هذا النوع بالمعقد لانه ناجم عن مجموعة من العوامل البيئية والطفرات في عدة جينات ومن الأمثلة على هذا الخلل: ارتفاع ضغط الدم، أمراض القلب، الزهايمر، التهاب المفاصل، السكري، السرطان، كما ويشمل الصفات الموروثة مثل البصمات، الطول، لون العيون، ولون البشرة .

الكروموسومات

هي هياكل مميزة تتكون من الحمض النووي والبروتينات، تكون موجودة في النواة من كل خلية، الخلل في الكروموسومات يحدث في فقد أو وجود نُسخ اضافية أو حتى كسر في نقطة معينة ومن ثم أعادة تركيب. مما يؤدي الى امراض عدة منها متلازمة داون احدى الأمراض الشائعة عندما يكون الشخص لديه ثلاث نسخ من الكروموسوم.



الميتوكوندريا

وهو من الأنواع النادرة من الأمراض الوراثية سببها طفرة في الحمض النووي للميتوكندريا، وينتقل من الأمهات الى الابناء عن طريق البويضات. ومن الأمثلة عليه: ضمور العصب البصري (مرض في العين)، والخرف .

هل أعاني /سوف أعاني من أمراض وراثية ؟

جميع حالات الحمل تنطوي على بعض المخاطر من الاختلالات الوراثية ،تزداد على النحو المبين في الجدول التالي :

العوامل	الوصف
تاريخ العائلة	خطر انجاب طفل يعاني من اختلالات وراثية يزداد لوجود مصاب من أفراد العائلة
نقص في حمض الفوليك	أخذ مكملات لحمض الفوليك أثناء الحمل يقلل خطر الاصابة في الجهاز العصبي والعيوب الخلقية ,وتزداد المخاطر عند اتباع حمية منخفضة من حمض الفوليك ,ويتوفر عادة مع فيتامينات الحمل .
العمر	خطر انجاب طفل يعاني من متلازمة داون يزداد مع ازدياد عمر الأم بعد عمر ٣٥

خلل في الطفل السابق	وجود طفل لديه خلل يزيد من خطر انجاب طفل اخر لديه اختلالات وراثية
اجهاض سابق	اذا كان الجنين في الاجهاض الأول لديه تشوهات خلقية، فإن الجنين التالي يمكن ان يعاني من نفس العيوب إذا تعرضت الام للإجهاضات المتكررة. ينبغي على كلا الزوجين تحليل الكروموسومات قبل المحاولة لإنجاب طفل اخر.
خلل في تركيب الكروموسومات للاباء	وجود خلل في تركيب الكروموسومات لواحد أو كلا الابوين حتى إذا كان بصحة جيدة، حيث يزيد من خطر انجاب طفل لديه اختلال في الكروموسومات.
زواج الأقارب	زواج الأقارب (من الدرجة الأولى والثانية) يؤدي الى ازدياد احتمال انجاب أطفال مصابين بأمراض وراثية متنحية.

كيف يمكن أن أفحص للأمراض الوراثية؟

لقد تتطور علم الجينات والوراثة حيث أصبح بإمكان الطبيب أن يحدد الطفرات الوراثية المسببة للمرض باختيار الفحص الوراثي المناسب.

الفحوصات الوراثية نوعان:

تشخيصية

لمعرفة سبب المرض يستخدم هذا النوع عندما يلاحظ الطبيب أعراض على المريض قد تشير الى بعض الأمراض الوراثية.

وقائية

لمعرفة اذا كان الشخص معرضاً للإصابة بالمرض بالوراثة.

يُجري قسم الوراثة في مختبر بيولاب الطبي فحوصات متخصصة لمساعدة الطبيب في تشخيص الأمراض الوراثية ومعرفة احتمالية توريث هذه الأمراض للأبناء ،يمكن اجراء هذه الفحوصات على عينات الدم أو أنسجة الجسم .

ماذا يمكن أن افعل ؟

في حالة وجود أي مرض وراثي يجب على المريض اللجوء الى الطبيب أو المستشار في علم الوراثة ليتمكنوا من شرح المرض بأبعاده الصحية والنفسية على المريض وعائلته .

الأمراض الوراثية

How Can I Test For It?

Genetic testing has developed enough so that doctors can pinpoint missing or defective genes. The type of genetic test needed to make a specific diagnosis depends on the particular illness that your doctor suspects.

Genetic testing can be divided into two basic types:

Diagnostic
tests involve determining the cause of a disease. This is used when a doctor sees a patient with symptoms suggestive of a particular disease.

Predictive
tests are those in which a person is found to be at increased risk for a disorder, but no symptoms of the disorder are present.

The Cytogenetics & Molecular Genetic Department at Biolab offers a comprehensive test menu to aid the doctor in the process of diagnosing an inherited disorder. Genetic tests are done by analyzing small samples of blood or body tissues. These tests identify the likelihood of passing certain genetic diseases or disorders to your children.

What Can I Do About It?

Seek advice from health professionals such as doctors or genetic counselors, who are trained to help families understand genetic disorders and to provide information and support to the respective families. They will explain the meaning of the medical science involved, provide support, and address any emotional issues raised by the results of the genetic testing.

Folate (Folic Acid) deficiency	Folate supplements help prevent neural tube defects and other congenital abnormalities. Risk may be increased by a diet that is low in folate. Folate is usually included in prenatal vitamins.
Age	The risk of having a baby with Down syndrome increases with a woman's age; mainly after age 35.
Birth defect in a previous baby	Having had a live- born baby with a birth defect or a stillborn baby increases the risk of having a baby with a genetic abnormality.
Previous miscarriages	If the fetus in a first miscarriage has a genetic abnormality, a fetus in subsequent miscarriage is also likely to have one, although not necessarily the same one. If a woman has had several miscarriages, the couple's chromosomes should be analyzed before they try to have another baby.
Chromosomal abnormality in a prospective parent	Chromosomal abnormality in one or both parents (even if the parent is healthy) increases the risk of having a baby with an imbalance in the amount of structure of the chromosomes.
Consanguineous marriage	Marriages between relatives (particularly first and second cousins) lead to an increased birth prevalence of infants with severe recessive disorders.

Chromosomal

Chromosomes, distinct structures made up of DNA and protein, are located in the nucleus of each cell. Abnormalities in chromosome structure such as missing or extra copies or gross breaks and rejoining (translocations) can result in disease. Down syndrome or Trisomy 21 is a common disorder that occurs when a person has three copies of chromosome 21.

Mitochondrial

These relatively rare types of genetic disorders are caused by mutations in the nonchromosomal DNA of the mitochondria. The mitochondrial DNA is transmitted from mothers to their children through the egg. Leber's hereditary Optic Atrophy, an eye disease and mitochondrial Encephalopathy, a form of dementia, are some examples of mitochondrial inheritance disease.

Do I have it?

All pregnancies involve some risk of genetic abnormalities. However, certain conditions increase risk as described next:

Risk Factor	Description
Family history	The risk of having a baby with genetic abnormalities is increased by having a family member, including the couple's children, with the same disease.

Most often, genes produce normal traits. However, if altered From its original form, it is then called a "mutant gene". Some mutations are not harmful, but most often a mutant gene functions improperly and causes a disorder, malfunction, or malformation within the body. But it is rare that diseases are caused by one single mutation of the genetic material.

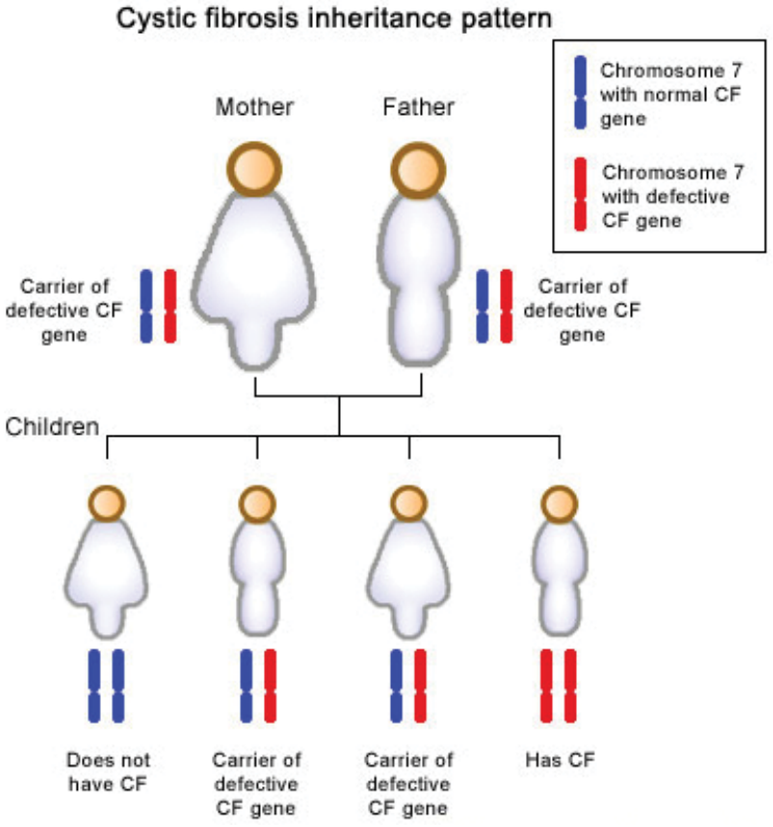
There are four different types of Genetic disorders:

Single- gene

This type is also called Mendelian or monogenic, caused by changes or mutations that occur in the DNA sequence of one gene. Some examples of single-gene disorders are Cystic Fibrosis, Sickle Cell Anemia and Hereditary Hemochromatosis.

Multifactorial

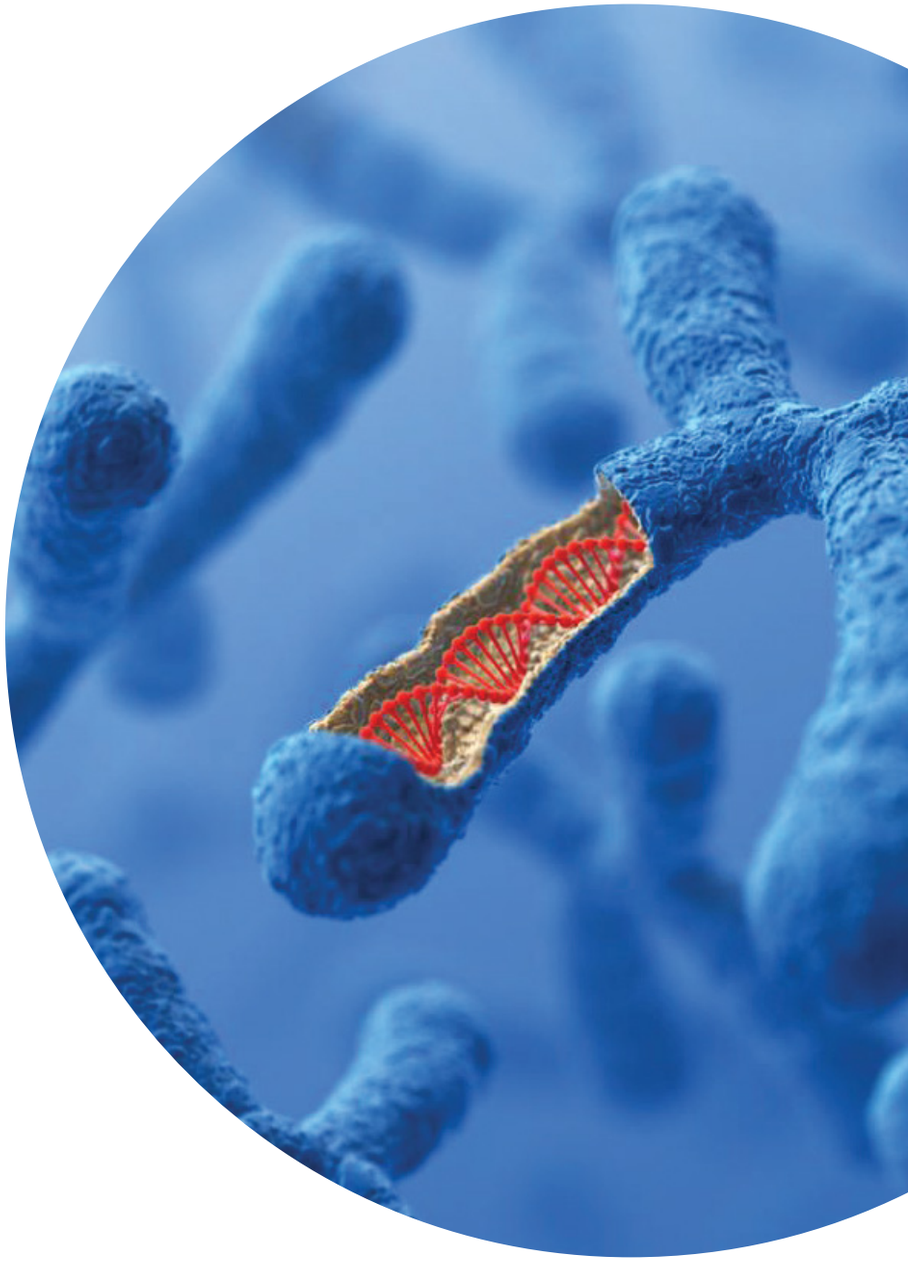
This type is also called complex or polygenic, caused by a combination of environmental factors and mutations in multiple genes. Examples of such disorders include heart disease, high blood pressure, Alzheimer's disease, Arthritis, Diabetes, Cancer, and Obesity. Multifactorial inheritance also is associated with heritable traits such as fingerprint pattern, height, eye color, and skin color.



What are Hereditary Diseases?

Hereditary diseases are diseases that are caused be defective genetic information transmitted from parents to their children. Just as children may inherit normal features such as green eyes or straight hair from one or both parents, children can also inherit certain disorders.

Whether or not a specific trait or disorder is inherited is determined by hereditary material called ''genes''. Genes contain all the instructions needed for the development of every cell and tissue in the human body. These instructions are made up of sequences of nucleotides called DNA. You might think of genes as blueprint, specifying how the body will develop and function. Thousands of genes are found on chromosomes, which are located in the center or "nucleus" of each cell.



الأمراض الوراثية

Hereditary Diseases

biolab

مختبر بيولاب الطبّي