كبف نكتسب صفاتنا وأمراضنا من آبائنا ؟
ماهي الوراثة؟
الوراثة Heredity، هي انتفال الصفات والخصال والأمراض من جيل إلى جيل آخر خلال عملية التكاثر في الإنسان والحيوان والنبات، ويتم ذلك عن طريق انتقال سجلات خاصة مشفرة موجودة في مركبات كيميائية تعرف بالمورثات أو "الجينات" Genes، محمولة على خيوط وراثية تدعى الصبغيات أو"الكروموسومات" Chromosomes. إن انتقال الجينات من الآباء إلى النسل الجديد هوالسبب الذي يجعل أفراد النسل الجديد يشبهون آباءهم في صفاتهم وخصالهم ويأخذون منهم، أيضا، أمراضهم، الذين كانوا، بإذن الله، سببا في وجودهم في هذه الجياة.
إن مبدأ: "المثل ينجب المثل" أو "الثمرة تطلع على بذرتها" مبدأ قديم معروف منذ زمن سحيق، ومنذ مئات السنين، قبل أن يطوره عالم الوراثة الشهير"مندل" Mendel الذي درس العوامل الوراثية ووضع دساتيرها، ولكن قبل أن يتنبه مندل بعلمه الحصيف إلى أهمية انتقال الصفات والخصال بالوراثة سطر رسولنا العظيم تلك الحقائق العلمية، في سننه الشريفة بمئات السنين، حيث نبه أمته عن دور الوراثة في انتقال الصفات والخصال والأمراض من الآباء إلى الأبناء، حيث قال صلى الله عليه وآله وسلم: " تخيروا لنطفكم فإن العرق دساس" ويقصد بالعرق هنا الوراثة، ودساس أي يسبب المرض، فمن علم النبي محمد صلى الله عليه وآله وسلم تلك الحقيقة العلمية وهو الأمي الذي لا يقرأ ولا يكتب ولم يدخل مختبرا علميا قط ؟! إنه علم مباشر من الخالق الهظيم يوحي منه إلى رسوله العظيم صلى الله عليه وعلى آله وسلم، فما أعظمه من دين قويم جاء به ! وما أظلم الحاقدين الذين يتهمون الإسلام بأنه دين التخلف والجهالة والظلام !، لا بل هو دين العلم والنور والهداية والطريق القويم، فهل يعي المسلمون عظمة دينهم العظيم؟! . بالرغم من أنّ حقيقة الوراثة عرفت منذ قرون خلت، إلا أن الآليات الفعلية التي بها يتم انتقال الخصائص والصفات الوراثية traits إلى الأجيال المتعاقبة لم تتضح بشكل جلي إلا بعد أن كشفت المجاهرالإليكترونية القويّة التي تكبر مكونات الخلية الصغيرة مئات المرات وبعد تطور أساليب وتقنيات البحث العلمي الدقيفة التي كشفت عن أسرار المورثات وأوضحت طبـيعة سلسلة العمليات الحيوية الدقيقة لعمليات الإنقسام والتكاثر في الخلايا الجنسية التي تنتج النطف gametes داخل المناسل في كل من الذكر والأنتثى في الإنسان، ( خصية الرجل ومبيض المرأة)، وفي مناسل الحيوان والنبات بآليات متشابهة تقريبا، وتوحيد ذلك في خلقه تنم و تتجلى في وحدة الخالق العظيم المبدع!!! وانقسام الخلايا المولدة في المناسل لإنتاج النطف، والذي يدعى الإنقسام الجنسي meiosis الذي ينتج عنه مناصفة العدد الطبيعي للكروموسومات وهو 46 كروموسوما في الخلية الجسدية ولكنها تصبح 23 كروموسوما فقط في النطفة التناسلية: وهي حويمن الرجل sperm و بويضة المرأة ovum. فماهو الكروموسوم Chromosome ؟ الكرموسوم: هو مركب كيميائي طولي أو خبطي، معظمه مكون من الحامض النووي Nucleic Acid، المسمى: الـ"دي-إن-أيه" DNA ، موجود في قلب نواة الخلية، أو يمكن تعريفه بشكل آخر: هوذلك الخيط الوراثي الذي يحمل الجينات genes التي تحتوي المادّة الوراثية المشفرة، وهذه الشفرات هي التي تحدد نوعية الصفات والخصال أو الأمراض التي تظهر على الشخص الذي يكتسبها من أبويه، عندما تنتقل إليه هذه الجينات أثناء التخصيب باتحاد نطفتي أبويه، لتتكون أول خلية في جسده الجديد، يوم قدر له له أن يكون مخلوقا جديدا كطفل مبارك ينعم ويبتهج بحياته والداه !!!
وقبل أن نتطرق إلى شرح الآليات والقوانين التي تنتقل بها الصفات والخصال والأمراض الوراثية من الآباء إلى الأبناء في عدة أجيال متعاقبة، لا بد لنا من معرفة بعض التعاريوف والمصطلحات العلميية التي تستخدم في علم الوراثةGENETICS، ومن تلك التعاريف نذكر مايلي:

ماهو الـ"دي-إن-أيه" DNA، وما هي خواصه الكيميائية؟ وما هي وظائفه الأساسية في الجسم؟

هو نوع من الأحماض النووية Nucleic Acids وهو عبارة عن جزيئات كيميائية كبيرة نسبـيا تتكون من ثلاثة مركبات (أجزاء) رئيسية ،منرابطة مع بعضها البعض كيميائيا على شكل حلزون مزدوج، هي:
\* جزيئات سكريه، من نوع الـ"دي- أوكسي رايبوز" Deoxyribose .
\* جزيئات الفوسفات Phosphate .
\* قواعد، basesويوجد منها أربعة أنواع مختلفة:
أثنتان من البيورينات Purines، وهما: ( أدينين Adenine = A وجوانين Guanine = G ) وأثنتان من البايريميدينات Pyrimidines، وهما: ( الثايمين Thymine = T والسايتوزين Cytosine = C ).
وجزيء الـ"دي-إن-إيه" مكون من حلزونين ملتفين حول بعظهما البعض Double Spiral Helices، والهيكل الكيميائي لكل واحد من الحلزوينين مكون من سلسلة كبيرة من سكر ااـ" دي- أوكسي رايبوز" و الفوسفات وتبرز منهما إحدى القواعد المذكورة أعلاه، وكل قاعدتين متفابلتين ترتبط ببعظهما البعض بروابط هيدروجينية Hydrogen Bonds..

ومن أهم خصائص ووظائف الـ"دي-إن\_أيه"، DNA نذكر مايلي:

\* فدرته على نسخ نفسه بنفسه تماما لصنع نسخ مطابقة نماما للأصل، وهذا يحدث عند انقسام الخلايا وتكوين خلايا وأنسجة جديدة أو عند تكوين النطف التناسلية (التكاثرية) في المناسل لكل من الذكر والأنثى البالغين.
\* تتكون أجزاؤه المتتالية من المورثات (الجينات) genes وهي الشفرات الترميزية codes التي تحدد نوع البروتين الذي يصنع المواد البنائية أو الوظيفية كالخمائر (الإنزيمات ) و الهرمونات وغيرها،،ووجود شفرة خاطئة على الجين defective code in a gene تؤدي إلى ترجمة خاطئة، وبالتالي تصنيع بروتينات بنائية أو وظيفية شاذة لا تؤدي أدوارها الطبيعية كما ينبغي، كما في الشخص السليم.
\* خلق الله له القدرة على إصلاح نفسه بواسطة إنزيمات الإصلاح Repairing Enzymes ع يتعرض لعوامل كيميائية أو طبيعية مخربة لبنائه الكيميائي، كالإشعاعات مثل الأشعة فوق البنفسجية Ultra Violet (UV) أو ألأشعة المؤينة Ionizing Radiation كالأشعة السينية X-ray أو الإشعاعات النووية Nuclear Radiation. ونقص أحد هذه الإنزيمات التصحيحية في الجسم يؤدي إلى عدم قدرة الـ"دي-إن-أيه" DNA على إصلاح نفسه مما يؤي إلى حدوث مخاطر صحية كبيرة كحدوث الطفرات الجينية و تسرطن الأنسجة كما يحدث في المرض الوراثي: جفاف الجلد الإصطباغي (الزيرو درما) Xeroderma Pigmentosumوهو مرض جلدي وراثي ينتج من نقص أحد الإنزيمات الإصلاحية في الخلايا، ولهذا لا يمكن اصلاح ما يتخرب من الـ"دي-إن-أيه" بالتعرض لإشعاعات الشمس،،ومع مرور الزمن وتقدم عمر الطفل تظهر على جلده أنواع شتى من سرطان الجلد.

هل الأحماض النووية Nucleic Acids أنواع؟

نعم، وهي:
\* DNA الـ"دي-إن-أيه" وقد ذكرنا تركيبه الكيمائي وخواصه ووظائفه فيما سبق.
\* الـ"آر-إن-أيه" الساعي أو المراسل messenger RNA (m-RNA) ويشبه الـ"دي-إن-أيه" في تركيبه الكيميائي ولكنه يختلف عنه بشيئين، هما: بكونه مكون من حلزون واحد فقط ونوع السكر فيه من نوع: الـ"الرايبوز" Ribose بدلا من الــ" دي-أوكسي رايبوز" Deoxyribose ووظيفته الرئيسية هي نسخ الشفرات الترميزية Code Transcription من الـ"دي-إن-أيه" الموجود في نوى الخلايا Cell Nucleus، ثم نقلها إلى آليات الخلية في السايتوبلازم Cytoplasm لتصنيع الجزيئات البروتينية المطلوبة، حسب الشفرات المرسلة من النواة. وكل شفرة وهي جزء من الحلزون المنفرد Single Helix من الـ"دي-إن –أيه" تتكون من ثلاث قواعد نيكلوتيدية bases Nucleotide متتالية أو ما يعرف بالثلثية النيوكلوتيدية Nucleotide Triplets على جزيء الـ"دي- إن- إيه" عندما تنسخ بواسطة الحمض النووي الآخر الـ"آر – إن –إيه" ثمثل أمرا باستخدام نوع واحد من الأحماض الأمينية One of Amino Acids، والتي سلسلة الأحماض الأمينية المتتالية منها تشكل الهيكل البنائي الرئيسي لجزيء البروتين (الببتيدات المتعددة) polypeptide المطلوب تصنيعه والذي يتكون من ترابط عدة أحماض أمينية بروابط كيميائية في شكل تسلسل دقيق (سلسلة) ٍ sequence of amino acids.
\* الـ"آر – إن –أيه" الرايبوسومي Ribosomal RNA (r-RNA) وهي الأحماض النووية المكونة لغلاف الرايبوسومات في سايتوبلازم الخلايا بالإضافة إلى البروتينات.
\* الـ "آر – إن – أيه" الناقل transfer RNA (t-RNA) وهو الحامض النووي المسئول عن نقل الأحماض الأمينية المطلوبة إلى موقع التصنيع في الخلية (الرايبوسومات مثلا(Ribosomes لوضعه في جزيء البروتين (البولي ببتيدة) المطلوب تصنيعه حسب الأوامر المرسلة عبر الشفرات في النواة، والتي تنسخ بواسطة الـ"آر-إن\_أيه" الساعي أو المراسل m-RNA. ولكل حمض أميني يوجد حمض نووي ناقل t-RNA يفك الشفرة الموجودة على ظهر جزيء الحمض النووي الساعي m-RNA.

أذن بعد ذلك التقديم الموجز، لا بد وأن فهمنا أن الأحماض النووية المختلفة الموجودة في أجزاء متفرقة في الخلية لها دور هام جد\ في تحديد نوع البروتينات التي تبني الأنسجة أو تسير وظائف اتلخلايا في الجسم عبر شفرات ترميزية موجودة على أجزاء من الحامض النووي "الـ"دي – إن – أيه" التي تعرف بالمورثات أو الجينات genes، وكما عرفنا من الحقائق العلمية السابقة أنها لها القدرة على نسخ نفسها وتصدير الأوامر إلى آليات الخلية عن طريق الأحماض النويية الرايبوزية RNAs، وهذا هو الأساس لفهم آليات التوريث من الآباء إلى الأبناء.

مالفرق بين الإنقسام الخلوي الجسدي Somatic Cell Division (Mitosis) والإنقسام الخلوي االجنسي(الإختزالي) Sexual Cell Diviosion (Meiosis) ؟

(أ) الإنفسام الخلوي الجسدي Mitosis:
هو إنفسام الخلايا الجسدية المولدة أنفساما متتاليا مكونة خلاياجديدة ولكنها مطابقة تماما للخلايا الأم أو الخلايا المولدة في التركيبات البنائية والوراثية وهذا يعني أن الخلايا الجديدة المتولدة هي خلايا جسدية تحتوي على 23 زوجا من الكروموسومات أي 46 كروموسوما كما هو في الخلية الأم وتقوم الخلايا الجديدة بنفس الوظائف المناطة على مثيلاتها من الخلايا الأصلية. إن حدوث أنقسام خلوي من مثل هذا النوع داخل جسم الإنسان له أغراض عديدة من أهمها نذكر ما يلي:
\* تعويض الخلايا التالفة أو الهرمة كتجديد بشرة الجلد التي تتعرض للإحتكاك والسحج وإلى العوامل البيئية المؤذية كيميائية كانت أو فيزيائية، وتصور ما ذا يحدث، لولا لم يخلق البديع العظيم هذه الخاصية في خلايا بشراتنا ؟ لولم يحدث ذلك، لانهرت جلودنا ولبرزت عضلاتنا وانكشفت عظامنا، فبخاصية الإنقسام الخلوي الجسدي يحافظ الجلد على بنائه التشريحي ورونقه وسحره الجمالي ونعومته الجاذبة للآخرين. ومثل الجلد يشاركه في هذه الخاصية البطانات (الأغشية المخاطية) للقناة الهضمية والقناة التنفسية والمسالك البولية، فكلها أنسجة متجددة عن طريق الإنقسام الخلوي الجسدي. وهناك أنسجة عضوية تتجدد خلايها تحت ظروف معينة وليس في كل الظروف الإعتيادية مثل خلايا الكبد والكلية، وهناك بعض من الأنسجة فقدت تماما هذه الخاصية مثل أنسجة المخ وأنسجة القلب، إلا أن العلم يبحث بجد لإعادة هذه الخاصية لمثل هذه الأنسجة كعلاج لبعض الأمراض التالفة.
\* لتعويض ما يفقد من المركبات الجسدية بصورة دائمة مثل: الشعر، فخلايا بصيلات (جذور) الشعر Hair Follicles تنتج نصولا شعرية جديدة تعوض ما يسقط منها بعد انقضاء آجالها المبرمجة وراثيا، لأن الشعرة مهما استطالت لا تدم أكثر من 3-5 سنوات بعدها يجب أن تسقط، ولولا خاصية الإنقسام الخلوي الجسدي في البصيلات لما استطاع الجسم تعويض الشعرات الهرمة التي يجب أن تغادر منايتها من، ولأصبحت فروات رؤوسنا وشواربنا ورموشنا حالسة خالية من الشعر ! ولكن الشعرات الساقطة تعوض بنمو نصول جديدة في نفس المنابت !!! وبنفس الطريقة تتجدد كذلك الأظافر.
• لإنتاج خلايا دموية (كريات حمراء، خلايا مناعية بيضاء، صفائح دموية) بانقسام الخلايا الجذعية في نخاع العظم باستمرار إنقساما جسديا لتعيض الخلايا التالفة أو الخلايا الهرمة التي يجب أن تغادر وتندثر بعد أنتهاء أجالها المحددة وراثيا. فهل تتجدد عناصرالدم باستمرار لو لا خاصية الإنقسام الجسدي ؟

(ب) الإنقسام الخلوي الجنسي (الإختزالي) Meiosis:
هو إنفسام الخلايا الجنسية المولدة في المناسل (خصية الرجل Testis ومبيض المرأة Ovary) أنفساما متتاليا مكونة خلايا جديدة تدعى النطف gametes (الحويمن sperm في الرجل والبويضة ovum في المرأة) ولكن هذا النوع من الخلايا ليس مطابقا للخلايا الأصل (الأم) المولدة أو الخلايا الجسدية تماما، حيث توجد آلية مغايرة في المناسل Gonads تؤدي إلى مناصفة العدد الطبيعي للكروموسومات أي أن كل نطفة متكونة تحتوي على نصف العدد الطبيعي من الكروموسومات Haploid Number أي 23 كروموسوما منفردا فقط وليس كما هو الحال في الخلايا الجديدة الناتجة بالإنفسام الجسدي. وثمة اختلاف آخر وهو أنه في خصية الرجل ينتج نوعان من النطف، هما: النطف الصادية (الذكرية) Y-sperms التي تجعل جنس الطفل الجديد ذكرا والنطف السينية (الأنثوية) X-sperms التي يشارك الرجل بها زوجته ليكون، بإذن الله تعالى، مولودهما الجديد أنثى ! أذن، من ذلك يجب أن ندرك أن نطف الرجل هي المحدد الأساسي لجنس المولود، وليس المرأة، كما تتهم خطئا. وكون المناسل في الإنسان أو غيره من الكائنات التي تتكاثر بهذه الطريقة تمتلك هذه الخاصية من الإنقسام هي صنع متقن لمبدع متقن، وهي حكمة بالغة منه جل جلاله، فتصور لو أن خلايا المناسل، في الأنسان، تنقسم إنقساما جسديا، بدلا من الإنقسام الإختزالي ! فستنتج نطف، في كل من الرجل والمرأة، يحتوي كل منها على 46 كروموسوما!. وتصور الآن ماذا يحدث أثناء عملية التخصيب ؟ ستتحد النطفتان أثناء عملية التخصيب Fertilization معا، وستندمج كروموسوماتهما معا لتكون أول خلية جسدية في الوليد تدعى (زايجوت zygote) وسيصبح عدد الكروموسومات النهائي في هذه الخلية الجديدة 92 كروموسوما !، لأن (46+46=92 )، هل تعتقد أن مثل هذه الخلية الجسدية الجديدة تمثل خلية بشرية؟ حتما سيكون جوابك بدون عناء تفكير:لا، لأن الخلية الجسدية الطبيعية السالمة من العيوب والشذوذ الوراثي يجب أن تحتوي على 46 كروموسوما فقط، مرتبة في 22 زوجا أتوسوماليا و زوج واحد من الكروموسومات الجنسية. ولكن الله تعالى أوجد، في مناسل الكائنات التي تتكاثر بهذه الطريقة، خاصية الإنقسام الإختزالي meiosis ليحافظ بذلك على هوية الكائنات لتشبه آباءها التي كانت السبب في إيجادها على ظهر الأرض وذلك بتوريثهم صفاتهم وخصالهم وأشكالهم، وحتى اكتساب أمراضهم، وبهذا يصيح النسل الجديد من الكائنات الحية من نفس فصيلة وعرق الأبوين ومن ضمن ذلك يدخل الإنسان، وبغير هذه الطريقة ستتغير صفات المخلوقات عن صفات آبائها في كل جيل متعاقب، أليس كذلك ؟

ما هو علم الوراثة Genetics؟
هو ذلك العلم الذي يعنى بدراسة الآليلت التي تنتقل بواسطتها العوالمل الو راثية من الآباء إلى التسل (الأبناء)، ومعرفة آثارانتقال هذه العوامل على الصفات والخصال وظهور الأمراض في الأجيال الجديدة المتعاقبة من النسل. وأول من حاول وضع أسس هذا العلم والقوانين الوراثيةالتي يتم بهاإنتقال الصفات الوراثية بعد دراسات وتجارب علمية عديدة ومتكرة هو عالم الوراثة الشهير "جريجور مندل" Gregor Mendel في عام 1856م، وعرفت هذه القوانين الوراثية بقوانين مندل.

ماهي الهندسة الوراثية ؟
الهندسة الوراثية أو هندسة الجينات Genetic Engineering، هوعلم معالجة الجينات باستعمال تقنيات وطرق مختلفة لمعالجة وتغيير التركيب الكيميائي المكتسب للحامض النووي الـ" دي- إن-أيه" DNA، تلك المادة الكيميائية التي تتركب منها الجينات في الخلايا الحية.

ما هو الخيط الصبغي (الكرموسوم)؟
الخيط الصبغي أو الصبغي (الكروموسوم) chromosome هو تركيب كيميائي طولي مغقد يوجد في نواة الخلية، ويتركب معظمه من مادة بروتينية وخمض نووي، و يحمل عددا معيتا من المورثات (الجينات) المنتتالية التي تحدد صفات وخصال الكائن الحي.

كم عدد الكروموسومات في الخلية الجسدية Somatic cell؟
يختلف عدد الكروسومات في خلايا الكائنات الحية تبعا لنوع وفصيلة species الكائن الحي، فمثلا: في الخلية الجسدية للإنسان يوجد 46 كروموسوما، مرتبة في 23 زوجا، بينما في خلية نبات البطاطا مثلا يوجد 48 كروموسوما، وفي الخلية الجسدية لذبابة الفاكه (الدروسوفيللا) يوجد 8 كروموسومات فقط. ويدعى الكروموسوم في الخلية الجسدية: "الكروموسوم المزاوج" Diploid Chromosome ، أي أن الكروموسومات في الخلايا الجسدية مرتبة على هيئة أزواج Pairs of chromosomes، وكل واحد من الزوج الكروموسومي يشبه قرينه الآخر تماما في التركيب الكيميائي وفي عدد الجينات التي يحملها والوظائف الحيويةالتي يؤديها، ويدعى كل عضو من الزوج الكروموسومي: الكروموسوم الشبيه (المماثل) Homologous Chromosome. أما الخلية التناسلية (النطفة) فهي تحتوي على نصف العدد فقط أي 23 كروموسونا مفردة (فردية) أي لا توجد بصورة متزاوجة كما هو الحال في الخلية الجسدية ويدعى الكروموسوم في هذه الحالة الكروموسوم الفردي Haploid Chromosome. أما زوج الكروسومات الجنسية وهي الكروموسومات التي تحدد جنس الشخص، فإنها توجد بشكل زوج ولكن الكروموسوم الجنسي الذكري الصادي Y-sex chromosome لا يشبه الكروموسوم الأنثوي السيني X-sex chromosome، فإن الكروموسوم الصادي الذكري أقصر طولا من الأنثوي السيني، والكروموسوم الصادي،كذلك، يحمل عددا من الجينات الوراثية أقل من تلك المحمولة على الأنثوي السيني وذلك لكون الصادي أقصر ولهذا فهو أقل اتساعا، وكذلك يختلف الكروموسومان في وظائفهما الحيوية، ولهذا يدعى كل منها في علم الوراثة: كروموسوم مغاير (كروموسوم غير مماثل) Heterogenous Chromosome.

كم عدد الكروموسومات في الخلية التناسلية (النطف) Germ cells or gametes ؟
حتى يحافظ الكائن الحي على العدد الطبيعي للكروموسومات في خلايا جسمه ولكي يحافظ على هويته وصفات فصيلته، سخر الله آليات في مناسلها عندما تتكون النطف داخل هذه المناسل، تنقسم الخلايا فيها انفساما جنسيا أو اختزاليا حيث تحمل نوى الخلايا الجنسية (النطف) المتجة نصف العدد الطبيعي المطلوب للخلية الجسدية البشرية، وهذا يعني أن نطفة الإنسان: بويضة المرأة وحويمن الرجل لا يحمل من الكروموسومات إلا 23 كروموسوما فقط. وعندما تتحد النطفتان وتتكون أول خلية جسدية في جسم الكائن الجديد يكتمل العدد الطبيعي وهذه حكمة بالغة من الخالق العظيم.الذي سخر هذه الآلية لتحافظ الأجيال المتعاقبة على العدد الطبيعي لكروموسوماتها. ويدعى الكروموسوم في النطفة أوالخلية التناسلية: "الكروموسوم المنفرد" Haploid Chromosome. ونطفة الذكر sperm الطبيعية تحمل 22 كروموسوما منفردا جسديا
(أتوسوماليا) autosomal chromosomes وكروموسوم واحد جنسي sex chromosome أما من النوع: الصادي (الذكري) Y-sex chromosome الذي يجعل المخلوق الجديد بإذن الله ذكرا أو من النوع السيني (الأنثوي) X-sex chromosome الذي يحدد النسل الجديد مستقبلا لتكون أنثى، بإذن الله تعالى القائل: ( ويهب لمن يشاء ذكورا ويهب لمن يشاء إناثا ) صدق الله العظيم.
إذن من الزوجين المتزاوجين يحمل النوعين من النطف التي تحدد جنس الوليد الجديد ؟ إنه الرجل، ويجب أن يزال اللوم عن عاتق المرأة المسكينة التي يتهمها أهل الرجل، كمفهوم اجتماعي خاطيء مبني على اسس غير علمية، بأنها إمرأة غير طبيعية لأنها لا تلد لزوجها الفحل إلا الإناث لأن مبيضيها لا ينتجان نطفا ذكرية، وهل مبيض المرأة ينتج نطفا ذكرية حقا ؟؟
!!!!! إن نطفة المرأة (البويضة) ovum لا تحمل إلا نوعا واحدا فقط من الكروموسومات الجنسية هو الكروموسوم السيني (الأنثوي) X-sex chromosome بالإضافة إلى 22 كروموسوما من الكروموسومات الجسدية (الأتوسومالية).

ما هي الصفات والأمراض الوراثية التي تنتج من اختلال بالكروموسومات، وما أنواعها ؟
هي تللك اتي تنتج من أختلال، إما في التركيب البنائي أو في العدد الطبيعي للكروموسومات، وهي تأتي في عدة أنواع، من أهمها نذكر ما يلي:
\* قص أحد الأجزاء من الكروموسوم Deletion، ويكون هذا النقص أما في طرف الكروموسوم أو في وسطه، ومثل هذا العيب ينتج عنه كروموسوم ناقص التركيب لا يؤدي وظائفه البيولوجية على الوجه الأكمل ويخلق مشاكل صحية لصاحبه.
\* التبادل العكسي Translocation وهي حالة التبادل بأجزاء الكروموسومات المنشطرة بين كروموسومين غير متماثلين أي لا ينتميان لنفس الزوج الكروموسومي، مثل تبادل الذراع القصير في الزوج الرابع بالذراع القصير في الزوج الخامس عشر.
\* إنقلاب الأجزاء في الكروموسوم Inversion، وهي حالة تقطع الكروموسوم إلى أجزاء صغيرة وعندما تلتحم تغير وضعها بصورة معكوسة فتحدث بذلك التغيير والتركيب الجديد خللا وراثيا.
\* الكروموسوم المتماثل الأذرع Isichromosome وهو الكروموسوم الذي يكون فيه الذراعان متساويان تماما في الطول ويحملان نفس المواقع الجينية gene locus بترتيب معكوس.
\* الزبادة أو النقص في العدد الطبيعي للكروموسومات الجسدية أالأتوسومالية) أو الجنسية، في كل زوج كروموسومي.

ماذا يعني التحليل الكروموسومي Karyotyping or Chromosomal Analysis؟
هو فحص مختبري يعمل لغرض معرفة العدد الذي تحمله الخلايا الجسدية من الكروموسومات، وكذلك للكشف عن أي عيوب تركيبية في بناء الكروموسومات نفسها. ويتم إجراء الفحص بأخذ عينة من دم الشخص blood specimen، ثم تزرع الخلايا الليمفاوية الموجودة في الدم وتحرض على الإنقسام الخلوي، وبإيقاف الإنقسام عند مرحلة معينة التي عندها بمكن رؤية أشكال الكروموسومات المترابطة في أزواج تحت المجهر مكبرة مئات المرات وكذلك يمكن عدها ودراسة بنائها وأشكالها ثم كتابة التقرير النهائي لهذا الفحص التحليلي. ونتيجة التحليل الكروموسومي للأنسان الطبيعي الخالي من العيوب الكروموسومية، تكتب على الشكل التالي:
العدد: 22 زوجا من الكروموسومات أو 44 كروموسوما جسديا (أتوسوماليا) Autosomal Chromosomes + زوجا واحدا من الكروموسومات الجنسية Sex Chromosomes. وأذا كان الشخص ذكرا، تكتب النتيجة مختصرة، على الشكل التالي: (44 + س ص، أشكال طبيعية) + XY, normal shapes44. أما إذا كان الشخص أنثى، فتكتب النتيجة مختصرة، على الشكل التالي: (44 + س س، أشكال طبيعية) normal shapes,آ44 + XX . ويجذر بنا أن نقارن نتائج التحليل الكروموسومي لبعض الأمراض الوراثية التي تنتج من الشذود عن العدد الطبيعي أو الشكل الطبيعي للكروموسومات (الأمراض الكروموسومية Chromosomal Disorders) ، كما هي مبينة
في الجدول التالي:
المرض الكروموسومي باللغة العربية المرض الكروموسومي ياللغة اللاتينية عدد الكروموسومات الجسدية Autosomes عدد ونوع الكروموسومات الجنسية Sex Chromosomes وصف الشكل والعيوب للتحليل الكروموسومي Chromosomal Karyotyping
متلازمة "ترنر" Turner's Syndrome 22 زوجا = 44 واحد فقط وهو السيني X 45,X0, normal shapes
متلازمة "داون" أو المنغولية في البنات A female with Down Syndrome 47 XX 47,XX,21+
الزوج 21 به 3 كروموسومات أتوسومالية
متلازمة "داون" أو المنغولية في الذكور A male with Down Syndrome 47 XY 47,XY,21+
الزوج 21 به 3 كروموسومات أتوسومالية
متلازمة صراخ القط في البنات "Cri du Chat" Syndrome 46 XX 46,XX,5p-
نقص الذراع القصير للزوج الخامس
متلازمة صراخ القط في الذكور "Cri du Chat" Syndrome 46 XY 46,XY,5p-
نقص الذراع القصير للزوج الخامس
متلازمة "كلاينفلتر" Klinefelter Syndrome 47 XXY 47.XXY

ماذا تعني ظاهرة التزيق Mosaicism ؟
هي حالة عدم قدرة الأزواج من الكروموسومات في الخلايا الجسدية المنقسمة الإنفصال عن بعضهما البعض nondisjunction of paired chromosomes أثناء عملية تخلق أنسجة أعضاء الجنين بإنقسام الخلايا الزايجوتية المتكرر، أي في المرحلة التي يكون فيها المخلوق الجديد زايجوتا zygote . وعدم قدرة الأزواج الكروموسومية، أثناء الإنقسام الخلوي، على الإنفصال، ينتج عنه نوعان أو أكثر من الأنسجة المختلفة العدد كروموسوميا، وهذا يعني أنه توجد في نفس الجسم البشري عدة أنواع من الخلايا مختلفة وراثيا، كأن تكون مجموعة من الخلايا تحتوي 48 كروموسوما ومجموعة أخرى من الخلايا في نفس الجسد تحمل 44 كروموسوما !!!، وتعرف هذه الحالة بالتـزيق أو الخليط الكروموسومي Mosaicism or Mixoploids.

ما هو المورث (الجين)؟
المورث أو الجين gene يعرف بأنه: الوحدة البنائية الخلوية الحاملة لشفرات الصفات والخصال أوالأمراض الوراثية، والتي تنتقل من الآباء إلى الأبناء خلال عملية تخصيب نطفة المرأة (البويضة ) ovum بنطفة الرجل (الحويمن) sperm لانتاج أول خلية في الفرد الجديد (الزايجوت) zygote .

مما يتكون المورث (الجين)؟
يتكون الجين من سلسلة متتالية من وحدات الأحماض النووية الــ"دي-إن-أيه" DNA تدعى نيكليوتيدات Nucleotides التي تشفر الصفات الوراثاية في شكل تسلسل طولي محمولة على الخيط الوراثي (الصبغي أو الكرموسوم) chromosome. كل جين يكون مسئولا عن حمل ونقل صفة معيتة من الصفات والخصال المورثة من أحد الأبوين مثل صفة لون الشعر ولون العين ولون البشرة وطول الشعر ولون الزهرة، إلى غير ذلك من الصفات التي نلاحظها على الناس والحيوانات والنباتات، ولكن الصفة لا تظهر خواصها النهائية إلا بتواجد قرينين جينين 2 alleles : أحدهما بأتي من الأب على كروموسوم والآخر يأتي من الأم على الكروموسوم الشبيه المزاوج. وهذا يعني أن الصفة الموروثة في الفرد تحدد على الأقل بجين واحد ذي قرينين جينيين أثنين يدعى كل قرين في علم الوراثة: "القرين الجيني" أو الـ"ألأليل" alleles of genes،أي أن كل صفة موروثة ، في الفرد، تتحدد معالمها بازدواج قرينين جينيين، كل قرين يحمل على كروموسوم مماثل في نفس الموقع الجيني gene locus. أحد هذين الفرينين يأتي من الأب والآخر يأتي من الأم.

ما معنى الصفة المتماثلة القرين Homozygous Trait؟
يعني أن القرينين (الأليلين) المكونين لجين الصفة الوراثية متماثلان تماما في تركيبهما الكيميائي والشكل، كل قرين يقبع على كروموسوم مماثل في نفس المكان الجيني Gene Locus.

ما معنى الصفة المغايرة القرين Heterozygous Trait؟
يعني أن القرينين (الأليلين) المكونين لجين الصفة الوراثية متغايران في تركيبهما الكيميائي والشكل، بالرغم من احتلالهما نفس الموقع الكروموسومي على زوج الكروموسومات.

ما هو القرين الجيني الـ"ألأليل" المتماثل ؟
القرين الجيني أو الـ"ألأليل" المماثل homozygous gene هو القرين الجيني الذي يحمل نفس الصفات أوالآثار الوراثية للقرين الجيني الآخر.أي أن الجين المحدد للصفة يتكون من قرينين متماثلين في تأثيرهما الوراثي.

ماهو القرين الجيني الـ"ألأليل" المغاير ؟
القرين الجيني الـ"ألأليل" heterogenous gene المغاير هو القرين الجيني الذي لا يحمل نفس الصفات أو الآثار الوراثية التي ينتجها لاقرين الجيني الآخر، كأن يكون أحد الفريني يحمل صفة أو مرض سائد والآخر طبيعي أو ليس له نفس تأثير القرين الأول.

ما هي القرائن الجيننية (الألايل) الإسوية Isoalleles ؟
هي حالة وجود أكثر من أليليل لجين واحد ولنها تعطي نفس الصفات الظاهرية للصفة أو المرض الوراثي، وقد يكون السبب في تواجد أليلات متعددة لجين واحد هي حدوث طفرات جينية.

ماهي وظائف الجينات في الجسم؟
تقوم الجينات بتأدية الوظائف الحيوية التالية:
\* الـ"دي-إن-أيه" لكل جين أوجد، فيه الخالق العظيم، القدرة على نسخ نفسه بنفسه بصورة طبق الأصل، عند انقسام الخلايا وبهذه الخاصية تستطيع الجينات الحفاظ على الهوبة والصفات والخصال الوراثية في الكائنات الحية، بانتقالها من جيل إلى جيل آخر منحدر عن طريق عمليات التكاثر والتناسل، دون أي تغيير.
\* حمل الشفرات على شكل رموز جينية gene codes : حيث أن كل ثلاثة قواعد نيوكليوتيدية Nucleotide Triplets كجزء من الحامض النووي، الـ"دي-إن-إيه" المكون للجين، تشكل شفرة ترميزية وتحدد نوعا واحدا من الأحماض الأمينية One of Amino Acids . وتتالي الأحماض الأمينية sequence of amino acids وارتباطها مع بعضها البعض بترتيب معين حسب الأوامر الصادرة من الجينات تشكل العمود الفقري أو الهيكل للجزيء البروتيني. والرسائل الترميزية هذه تنقل من الجينات الموجودة في قلب نواة الخلية وترسل عن طريق حامض نووي آخر متنفل، لبن النواة وسايتوبلازم الخلية، يدعى الـ"آر-إن-أيه" الساعي أو المراسل (m-RNA) messenger RNA يحمل الرسائل الآمرة من الجينات إلى آليات التصنيع في سايتوبلام الخلية المتخصصة وحسب الشفرة المرسلة، التي الشفرة وتقرأ ويفهم آمرها، يتم، بناء على تلك المعلومات، تصنيع الجزيئات البروتينية بجميع أنواعها سواء البنائية structural proteins أو الوظيفية functional proteins من إنزيمات وهرمونات ومضادات مناعية أو عوامل تجلط وغيرها. إذن بهذه الطريقة يمكن القول أن الجينات هي العولمل المسئولة عن تحديد وظائف الخلية التخصصية.

ماذا تعرف عن الخارطة الحينية البشرية Human Genome؟
المقصود بالخارطة الجينية (الجينوم) genome لأي كائن حي بما فيه الإنسان، هومعرفة العدد الإجمالي الجينات Total Sum of Genes التي تحدد الصفات والخصال والأمراض الوراثية وكذلك معرفة موقع كل جين معين على الكروموسوم الذي يحمله، ويختلف العدد الإجمالي للجينات من كائن حي لآخر، ولقد بذل علماء الوراثية البشرية Human Genitists جهودا مضنية مستمرة محاولين رسم الخارطة الجينية Human Genome لخلية الإنسان الجسدية المتواجدة على الثلاثة والعشرين زوجا من الكروموسومات. وهم، الآن، في نهاية الطريق لوضع اللمسات الأخيرة لهذه الخارطة. ويقدر العدد الإجمالي للجينات في الخلية الجسدية البشرية حوالي 100,000 جينا، تتكون من 3 مليارات من قواعد الحامض النووي الـ"دي-إن-أيه" DNA bases مرتبة بتتالي وتسلسل محدد على الكروسومات المتزاوجة. وبالإضافة إلى إيجاد العدد الإجمالي حاول العلماء معرفة موقع كل جين gene locus على كروموسوموه بدقة مضبوطة. وقد حدد علماء الوراثة، اليوم، مواقع كثير من الجينات المرضية التي تسبب أمراضا وراثية مضنية على كروموسوماتها، مثل داء التليف الحوصلي Cystic Fibrosis وداء الورام العصبي الليفي Neurofibromatosis ومتلازمة "داون" Down's Syndrome وحتى بعض أنواع السرطانات الوراثية، مثل سرطان الثدي Breast Cancer الشائع في النساء.

كيف تحدد الجينات صفاتنا المورثة من آبائـنا؟
لفهم الآليات التي تؤدي الى انتقال الصفات والخصال من الآباء إلى الأبناء من جيل إلى آخر، يجب علينا أن نفهم الحقائق العلمية التالية:
\* هناك صفات معينة تحدد بجين واحد فقط وتدعى هذه: الصفة ذات الجين الواحد Monogenic Trait، وإذا كانت هذه الصفة الموروثة مرضا وراثيا مثل: الأنيميا المنجلية Sickle Cell Anemia يدعى مثل هذا المرض: المرض الوراثي ذات الجين الواحد Monogenic Hereditary Disease. أما إذا كانت الصفة الوراثية أو المرض الوراثي يحدد بأكثر من جين واحد فإن هذه الصفة أو هذا المرض يدعى المرض ذات الجينات المتعددة Polygenic Trait or Disease. وعندما تؤثر العوامل المحيطة بالشخص أو الموجودة بداخل جسمه على الصفة الوراثية فإن هذه الصفة أو هذا المرض يدعى مرض وراثي متعدد العزامل Multifactorial Trait or Disease.
\* الصفة الجينية Genotype: تعني التركيب الجيني للصفات الوراثية التي تظهر على الفرد.
\* الصفة الظاهرية Phenotype: تعني الصورة الظاهرية النهائية للصفة الموروثة التي نلاحظها على الشخص وهي الصفة الناتجة من تفاعل التركيب الجيني للصفة مع العوامل الأخرى التي تحيط بالشخص مثل العوامل البيئية والصحية والنفسيةن التي تؤثر غي الصفة الأصلية الموروثة من الأبوين مثل لون البشرة الموروث جينيا قد يغيره التعرض المزمن للشمس أو تعرض لمرض يؤثر على صبغة الجلد أو سوء التغذية.
\* صفة ذات جين سائد ( أو الصفة السائدة) Dominant Gene or Trait: تعني تلك الصفة أو الخصلة أو ذلك المرض الذي ينتج من تأثير قرين جين واحد فقط آت من أحد الأبوين فقط دون أن تاتي من الآخر. (أي أن قرين جيني واحد فقط هو صاحب الغلبة والأثر في اظهار الصفة).
• صفة ذات جين متنحي ( أو الصفة المتنحية) :Recessive Gene or Traitتعني تلك الصفة التي لا تظهر إلا عندما يؤثر قرينا الجين الواحد للصفة، أحدهما يأتي من الأب والآخر يأتي من الأم وهذا يعني أن قرين واحد للجين ليس له غلبة الآثر أو لا يظهر الصفة الوراثية أو المرض إذا أتى لوحده مفردا دون القرين الآخر.
\* صفة جسدية (أتوسومالية) متنحية ِ:Autosomal Recessive Trait تعني الصفة التي تظهر بتأثير قرينين جينيين متنحيين محمولان على زوج كروموسومي جسدي (أتوسومالي) وليس على زوج كروموسومي جنسي.
\* صفة جسدية (أتوسومالية) سائدة Autosomal Dominant Trait: تعني الصفة تظهر بتأثير قرين جيني واحد فقط من أحد الأبوين محمولان على كروموسوم جسدي (أتوسومالي) وليس على كروموسوم جنسي.
\* صفة متنحية محمولة على الكروموسوم الجنسي السيني (الأنثوي) X-Linked Recessive Trait: تعني أن قرين الجين محمول على الكروموسوم الأنثوي ولا تظهرالصفة الموروثة هنا إلا في حالتين:
1) عندما يتواجد القرين المماثل الذي يحمل نفس الصفة أو المرض على الكروموسوم المزاوج الشبـيه لأان الصفة متنحية، وهذا معناه أنثى تظهر عليها الصفة أو المرض عندما تأخذ قرين جين حامل للمرض من أمها والقرين الآخر الحامل لنفس الصفة من أبيها وبهذا تظهر عليها الصفة أو تصاب بالمرض الناتج من انتقال جين متنحي محمول على الكروموسوم الأنثوي (السيني).
2) عندما يكون الشخص ذكرا وينتقل له قرين جين متنحي، محمولا على الكروموسوم السيني، الذي يحمل الصفة أو المرض فإن هذه الصفة تظهر عليه بالرغم من كون الكروسوم الجنسي الآخر وهو الكروموسوم الذكري (الصادي) لا يحمل قرينا مماثلا لهذه الصفة أو المرض. ويفسر علماء الوراثة تلك الظاهرة بأن الصفة الوراثية أو المرض الوراثي الناتج من جين متنحي يظهر في الذكور أكثر من الإناث بسبب كون الكروموسوم الجنسي الصادي فيهم، كما عرفن،ا أقصر بكثير من السيني لدى لا يقابل هذه الصفة على الصادي أي قرين يمنع ظهورها بالرغم من كونها متنحية، وتعمل في الذكور وكأنها صفة سائدة ولهذا تظهر الصفة أو المرض عليهم دائما.
• صفة سائدة محمولة على الكروموسوم الجنسي السيني (الأنثوي) X-Linked Dominant Trait: تعني أنه يكفي للصفة أو المرض لظهوره في الشخص أن ينتقل إليه قرين واحد حامل للصفة ويكون محمولا على الكروموسوم السيني ولكنه لا توجد إلا صفات أو أمراض قليلة جدا تنتج بهذه الصفة في البشر
• صفة محمولة على الكروموسوم الجنسي الصادي (الذكري) Y-Linked Trait: ذلك يعني أن الصفةأو المرض يخدث نتيجة انتقال قرين جين يخمل الصفة إلى الذكور فقط من الأبناء والسبب واضح لأن الكروموسوم الصادي لا يوجد إلا في الذكور فقط.
• الصفةالموروثة ذات الجينات المتعددة :Polygenic Trait or Diseases تعني أن الصفة أو المرض يحتاج إلى تواجد أكثر من جين لكي تظهر الصفة أو المرض على الشخص.
• نفاذية الجين Penetrance of the gene: وتعني قدرة ذلك الجين المعني على إظهار الصفة أو المرض على الشخص وهناك جينات عالية النفاذية أو كاملة النفاذية comlete penetrance بينما توجد جينات واطئة أو منخفضة النفاذية reduced penetrance وتوجد جينات أخرى جزئية النفاذية incomplete partial penetrance.
• صفة سائدة شريكة Codominant Traits: خي تلك الصفة الوراثية التي تنتج من انتقال جينين سائدين Two Dominant Genes مثل اكتساب فصيلة الدم "أيه –بي" AB Blood Group من الأبوين، هي صفة وراثية تنتج من انتقال جين سائد يحدد الفصيلة الدم "أيه" A مع ترافق جين آخر سائد يحدد الفصيلة "بي" B فتظهر الصفة في المولود "أيه – بي" AB

• ما دلالة الرموز المستخدمة في رسم الشجرة الوراثيةٍSymbols used in Family Pedigree ؟

يستخدم علماء الوراثة الإكلينيكية Clinical Genetists بعض الرموز الوراثية المتفق عليها بينهم وهي بمثابة اصطلاحات دولية لها دلالات ومعاني معروفة وتستخدم الرموز الوراثية لغرض الإختصار والوضوح والإتفاق العام، ومن أعم هذه الرموز نذكر مايلي:
المربع الصغيرٱ أو ♂ يدل على أن الشخص ذكر male، الدائرة الصغيرة O أو ♀ تدل على أن الشخص أنثى female.
الرمز : ٱ-----O يدل على التزاوج بين الذكر والأنثى mating أو عملية التقليح بين النطف الذكرية والأنثوية.
الرمز : ٱ===O يدل على أن الزوجان قريبين لبعضهما البعض consanguineous marriage.

الرمز : ┬┬┬┬ النسل الجديد (الأخوة والأخوات ) مرتبة حسب أقدمية أعمارهم (تاريخ ولاداتهم) sibs ٱٱ OO
1،2،3،4
الرمز : ٱ^O مربع مفرغ متصل بدائرة مفرغة: يدل عل وجود توائم من بويضتين مختلفتين Dizygotic Twins.
الرمز : O^O أو ٱ^ٱ دائرتان مفرغتان أو مربعان مفرغان متصلان: يدل على وجود توائم من بويضة واحدة Monozygotic Twins.
الرمز : ● بدل على أنثى مصابة ■ يدل على ذكر مصاب ٱ ذكر سليم O أنثى سليمه
الرمز : نصف دائرة مظللة يدل على أن الشخص أنثى حامل لأليل متغاير بالنسبة لجين أتوسومالي متنحي Heterozygous.
الرمز : نصف المربع مظلل يدل على أن الشخص ذكر حامل لأليل متغاير بالنسبة لجين أتوسومالي متنحي Heterozygous.
الرمز : دائرة مظللة كلها أو مربع مظلل كله يدل على أن الشخص مصاب بأليلي جين متماثلين Homozygous.
الرمز : ◊ يدل على أن جنس الشخص: ذكر أم أنثى غير معروف ظاهريا.
الرمز : دانرة وفي وسطها نقطة يدل على أن الأنثى حاملة لصفة متنحية محمولة على الكروموسوم السيني A female carrier with X-linked recessive trait.
الرمز: خط رأسي صغير وبأسفله نقطة يدل على ولادة طفل ميت.
الرمز: مربع غير مظلل مرسوم فيه قطره من اليمين إلى اليسار يدل على أن الشخص ولد وتوفي بالمرض فيما بعد.
الرمز: الرقم الروماني I يدل على الجيل الأول من الأجيال المتعاقبة وهم عادة الأبوان (الزوجان). والرقم الروماني II يدل على الأشخاص في الجيل اثاني وهم عادة نسل الجيل الأول والرقم III يدل على الجيل الثالث وهم عادة الأحفاد للجيل الأول وهكذا وهذا يستخدم عند رسم الشجرة الوراثية للعائلة حسب المعلومات الجديدة وهناك عوائل تحتفظ بتفرعات شجرتها الوراثية حتى الجد العاشر !!!.
الرمز : ● أو ■ يدل على أن الشخص تأكد إصابته بالمرض Propositus.
↑ ↑ سهم مائل رأسه يشير إلى الشخص المصاب
والآن بعدما عرفنا المصطل حات والمباديء الأساسية لعلم الوراثة البشرية، تعالوا ندرس آليات انتقال بعض الصفات أو الأمراض الوراثية ذات الجين الواحد Monogenic Traits في الأجيال المتعافبة المنحدرة من الآباء، حسب هذه المفاهيم الوراثية، مطبقين قوانين مندل الوراثية للصفات البسيطة ذات الجين الواحد في أفراد الأسرةز

الرموز والإختصارات المستخدمة في المخطط الوراثي الأسري Family Pedigree Patterns:
لنرمز لكل قرين جيني allele of a gene يحدد صفة وراثية ما، بدائرة مزخرفة مفرغة هكذا % والقرين الذي يحمل الصفة المدروسة أو الشاذة أو المرض بدائرة مصمتة مزخرفة بلون أحمر هكذا $ أما القرين الذي لا يحمل الصفة أو ما يسمى بالقرين الجيني السليم بدائرة مزخرفة مفرغةبلون أسود هكذا % . أو نرمز للقرين (الأليل) الطبيعي أو السليم الذي بحرف مثل: ط باللغة العربية أو N وهو الحرف الأول من كلمة طـبـيعي أو Normal، ونرمز للقرين (الأليل) المعطوب أو المرضي بأول حرف من كلمة أسمه ويفضل أن يكون ذا لون أحمر للوضوح مثل: داء المنجلية نختار الحرف الأول من مـنجلية وهو: م أو الحرف الأول من أسم الصفة أو المرض باللغة اللاتينية Sickle Cell Anemia وهو: S .

ما ذا تعني اختصارات الحالة الوراثية ؟
سليم (طبيعي) Nrmal or Healthy: أي خال من الصفة أو المرض تماما.
مصاب Affected : أي تظهر عليه الصفة أو الأعراض المميزة للمرض.
حامل Carrier: أي أن الشخص الذي يحمل الصفة أو المرض ولكن لأتظهر عليه صفات الصفة أو أعراض المرض الشديدة، وهناك بعض الأمراض النتجة من حمل قرين واحد متنحي تسبب بعض الأعراض الخفيفة التي لا ئؤثر كثيرا على الصحة، مثل حمل صفة الأيميا المنجلية، ولكنه قد يعطي قرينها المعطوب لأحد أبنائه، وعندما يكون كلا الأبوين حاملين لنفس نوع المريض، قد يولد طفلهما مصابا بالمرض ! إذن كون الشخص حامل لمرض ما ليس ذات أهمية صحية بالنسبة له، ولكن الخطورة تكمن في حدوث المرض إذا كان القرين الزوجي الآخر حاملا لنفس المرض أو مصابا به !

أولا: الصفات أو الأمراض السائدة الجسدية (الأأتوسومالية) ذات الجين الواحد
Autosomal Dominanat Traits or Diseases Monogenic

الحالة الأولى: رجل مصاب بمرض سائد أتوسومالي (جسدي) Autosomal Dominant Disease ذات الجين الواحد المتغايرالأليل heterozygous، تزوج إمرأة سليمة من المرض تماما أو العكس: رجل سليم تماما تزوج إمرأة حاملة للمرض. لندرس الشجرة العائلية الوراثية Patterns Family Pedigree لهذين الزوجين مطبقين قوانين مندل لوراثة الصفات ذات القرين الجيني الوحد السائد المغاير Monogenic Heterozygous Dominant Autosomal Trait، كما هو موضح في الجدول التالي، والذي يلخص بوضوح الخواص الوراثية لأفراد هذ الأسرة في الحالة المذكورة:

الزوج (الأب)
مصاب
نوع النطف %
ط $
م
الزوجه (الأم) سليمة %
ط
%%
ط ط % $
ط م الإحتمالات المختلفة للتركيب الجيني في الخلايا الجسدية للمخلوق الجديد
%
ط
%%
ط ط $%
ط م
إحتمالات الحالة الوراثية في كل مرة حمل، للمولود الجديد ونوع القرينين طبيعي طبيعي مصاب
مختلف القرين مصاب
مختلف القرين
نسبة احتمال ولادة طفل: طبيعي= 50% مصاب= 50% حامل= 0% لأن الصفة سائدة
نسبة شيوع المرض في
الذكور إلى البنات متساوية لكلا الجنسين

تصميم د/أحمد عبدالله الزاير

نلا حظ من حدول الشجرة الوراثية Genetic Family Pedigree السابق لهذه العائلة النتائج التالية:
• ظهور الصقة أو المرض الوراثي يكون دائما محتملا في كل جيل جديد منحدر إلا إذا كانت الصفة أو المرض المهني ذات جين مرضي سائد واطيء النفاذية Dominant trait with reduced penetrance،
• إن احتمال ظهور المرض في أي مولود جديد، في كل مرة حمل، تصل إلى 50N في كل الأجيال المتعاقبة المنحدرة من أبوين بمثل حالة الزوجين السابقين،إلا إذا كان الجين المرضي السائد واطيء النفاذية Dominant trait with reduced penetrance، فإن المرض السائد قد لا يظهر بوضوح.
• يكفي لظهور الصفة أو المرض الوراثي السائد في النسل الجديد أن يكون واحد، وواحد فقط، من الأبوين مصابا بالمرض.
• نسبة ظهور الصفة أو المرض في كل من الذكور والإناث من النسل الجديد متساوية، فكلا الجنسين قابلا ن للإصابة بالمرض بنفس الإحتمال في كل مرة إنجاب.

الحالة الثانية: عتدما يكون كلا الزوجين مصابين بالمرض الوراثي ذات الجين الأتوسومالي السائد المتغايرالأليل heterozygous، لندرس الشجرة العائلية الوراثية Patterns Family Pedigree لهذين الزوجين مطبقين قوانين مندل لوراثة الصفات ذات القرين الجيني السائد المغاير Monogenic Heterozygous Dominant Autosomal Trait، كما هو موضح في الجدول التالي، والذي يلخص بوضوح الخواص الوراثية لأفراد هذ الأسرة في الحالة المذكورة:

الزوج (الأب)
مصاب
نوع النطف %
ط $
م
الزوجه (الأم) مصابة %
ط
%%
ط ط %$
ط م الإحتمالات المختلفة للتركيب الجيني في الخلايا الجسدية للمخلوق الجديد
$
م
$%
م ط $$
م م
إحتمالات الحالة الوراثية في كل مرة حمل، للمولود الجديد ونوع القرينين طبيعي مصاب مصاب
متغاـر القرين مصاب
متماثل القرين
نسبة احتمال ولادة طفل: طبيعي= 25% مصاب= 75% حامل= 0% لأن الصفة سائدة
نسبة شيوع المرض في
الذكور إلى البنات متساوية لكلا الجنسين

تصميم د/أحمد عبدالله الزاير

نلا حظ من حدول الشجرة الوراثية Genetic Family Pedigree السابق لهذه العائلة النتائج التالية:
• ظهور الصقة أو المرض الوراثي يكون محتملا في كل جيل جديد منحدر إلا إذا كانت الصفة أو المرض المهني ذات جين مرضي سائد واطيء النفاذية Dominant trait with reduced penetrance،
• إن احتمال ظهور المرض في أي مولود جديد، في كل مرة حمل، تصل إلى 75N في كل الأجيال المتعاقبة المنحدرة من أبوين بمثل حالة الزوجين السابقين،إلا إذا كان الجين المرضي السائد واطيء النفاذية Dominant trait with reduced penetrance، فإن المرض السائد قد لا يظهرفي الشخص بوضوح.
• يكفي لظهور الصفة أو المرض الوراثي السائد في النسل الجديد أن يكون واحد، وواحد فقط، من الأبوين مصابا بالمرض.
• نسبة ظهور الصفة أو المرض في كل من الذكور والإناث من النسل الجديد متساوية، فكلا الجنسين قابلا ن للإصابة بالمرض بنفس الإحتمال في كل مرة إنجاب.
• من الجدول السابق نلاحظ أن احتمال ولادة طفل يحمل جينا ذي قرينين مرضين مثماثلين Homozygous Alleles يصل إلى 25N، وهذا يعنيي زيادة نسبة شيوع مثل هذا المرض في الأجيال المنححدرة ، خصوصا عندما يتزوج بآخر مصاب بنفس المرض.هذا النوع من التوريث يحدث عادة في زيجات الأقارب، ومن هنا يجب أن نتنيه لنصح رسولناالكريم محمد صلى الله عليه وآله وسلم: "تخيروا لنطفكم فإن العرق دساس." صدق رسول الله الذي نطق بعلم الله تعالى قبل مئات السنين قبل ما علمنا فطاحلة علم الوراثة الذين لم يعلموا عن تلك الحقائق العلمية إلا قبل عشرات السنين !!!

الحالة الثالثة: عتدما يكون كلا الزوجين مصابين بالمرض الوراثي ذات الجين الأتوسومالي السائد المتماثل الأليل Homoozygous Alleles، لندرس الشجرة العائلية الوراثية Patterns Family Pedigree لهذين الزوجين مطبقين قوانين مندل لوراثة الصفات ذات القرين الجيني السائد المتماثل Monogenic Homozygous Dominant Autosomal Trait، كما هو موضح في الجدول التالي، والذي يلخص بوضوح الخواص الوراثية لأفراد هذ الأسرة في الحالة المذكورة:

الزوج (الأب)
مصاب
نوع النطف $
م $
م
الزوجه (الأم) مصابة $
م $$
م م $$
م م الإحتمالات المختلفة للتركيب الجيني في الخلايا الجسدية للمخلوق الجديد
$
م $$
م م $$
م م
إحتمالات الحالة الوراثية في كل مرة حمل، للمولود الجديد ونوع القرينين مصاب
متماثل القرين مصاب
متماثل القرين مصاب
متماثل القرين مصاب
متماثل القرين
نسبة احتمال ولادة طفل: طبيعي=
0% مصاب= 100% حامل= 0% لأن الصفة سائدة
نسبة شيوع المرض في
الذكور إلى البنات متساوية لكلا الجنسين

تصميم د/أحمد عبدالله الزاير

نلا حظ من حدول الشجرة الوراثية Genetic Family Pedigree السابق لهذه العائلة النتائج التالية:
• إن احتمال ظهور المرض في أي مولود جديد، في كل مرة حمل، تصل إلى 100N في كل الأجيال المتعاقبة المنحدرة من أبوين بمثل حالة الزوجين السابقين، وهذا يعني أن لا يتوقع الولدان ولادة أي طفل طبيعي في كل مرة حمل، وهنا تكمن الحكمةالبالغة من قول نبينا الكريم محمد صلى الله عليه وعلى آله وسلم، عندما أرشدنا إلى أهمية انتقال الصفات والأمراض بالوراثة، حيث قال: " تخيروا لنطفكم فإن العرق دساس." صدق رسول الله الذي كان ينطق بعلم الله تعالى قبل مئات السنين قبل ما علم فطاحلة علم الوراثة عن تلك الحقائق العلمية إلا في بداية القرن العشرين الميلادي !!!

الأمراض الوراثية الأتوسومالية السائدة Autosomal Dominant Diseases (AD):
الأمراض الوراثية التي تنتقل بهذه الألية كثيرة جدا وقد تربو على 800 مرض وراثي تنتاب جميع أجهزة الجسم، نذكر منها، مثلا مايلي:
الشواك الجلدي المسود الولادي Congenital Acanthosis Nigricans، داء السماك الحمامي المتغير Erythrokeratodermia Variabilis، بعض أنواع داء السماك (التحرشف الجلدي) Ichthyoses، البلاستوما الشبكية Retinoblastoma، داء "جلبرت" Gilbert's Disease، تهريب السكر في البول (دون وجود داء السكري) Renal Glycosuira، داء البوال النخامي Pituitary Diabetes Insipidus، داء النفرس الولادي (ارتفاع حامض البوليك أو اليوريك" Hyperuricemia ، ارتفاع كوليسترول الدم الولادي الأسريFamilial Hypercgolestrolemia ، متلازمة "مارفان" Marfan's Syndrome، داء التحول الكلوي المتعدد في البالغين Adult Polycystic Kidney Disease، داء البورفيريا المترددة الحادة Acute Intermittent Porphyria، دا ترسب الحديد في الأنسجة الوراثي Congenital Hemochromatosis متلازمة "نونان" Noonan's Syndrome وغيرها كثير.

ثانيا: الصفات أو الأمراضالوراثية المتنحية الجسدية (الأأتوسومالية) ذات الجين الواحد
Autosomal Recessive Traits or Diseases Monogenic

الحالة الأولى: رجل مصاب بمرض متـنحي أتوسومالي Autosomal Recessive Disease تزوج بإمرأة سليمة من المرض تماما أو العكس رجل سليم تزوج إمرأة مصابة بالمرض مثل الأنيميا المنجلية "السيكل سل" Sicke Cell Anemia، لندرس الشجرة العائلية الوراثية Patterns Family Pedigree لهذين الزوجين مطبقين قوانين مندل لوراثة الصفات ذات الجيني الوحد المتنحي المنماثل الأليل Monogenic Homozygous Recessive Autosomal Trait، كما هو موضح في الجدول التالي، والذي يلخص بوضوح الخواص الوراثية لأفراد هذ الأسرة في الحالة المذكورة:

الزوج (الأب)
مصاب
نوع النطف $
م $
م
الزوجه (الأم) سليمة %
ط % $
ط م %$
ط م الإحتمالات المختلفة للتركيب الجيني في الخلايا الجسدية للمخلوق الجديد
%
ط % $
ط م % $
ط م
إحتمالات الحالة الوراثية في كل مرة حمل، للمولود الجديد ونوع القرينين حامل حامل حامل حامل
نسبة احتمال ولادة طفل: طبيعي= 0 % مصاب= 0% حامل= 100% لأن الصفة متنحية
نسبة شيوع المرض في
الذكور إلى البنات متساوية لكلا الجنسين

تصميم د/أحمد عبدالله الزاير

نلا حظ من الشجرة الوراثية Genetic Pedigree لهذه العائلة النتائج التالية:
• أن احتمال إنجاب طفل جدبد حامل للصفة أو المرض، في كل مرة أنجاب أو حمل، هو 100N ولكن الطفل هنا يكون حاملا للمرض فقط وليس مصابا بالمرض، مع العلم أن الحامل قد تظهر عليه بعض علامات وأعراض المرض ولكن بشكل خفيف جدا. وخطورة حمل الصفة المتنحية، عند بعض الأشخاص، تكمن في إمكانية نقلها لأطفالهم فيما بعد، أذا تزوجوا أشخاصا حاملين أو مصابين بهذا المرض.لهذا على الطفل الحامل للمرض عندما يكبر ويرغب في الزواج أن لا يتزوج إمرأة مصابة بالمرض نفسه أو حاملة للمرض والعكس صحيح أيضا أي على الأنثى البالغة التي تطلب للزواج أن لا تقترن بشخص حامل أو مصاب بالمرض، فهذا قد يسبب مستقبلا إنجاب أطفالا مصابين بالمرض كما سنعرف من دراسة حالات مشابهة فيما بعد.
• لا يظهر المرض الوراثي المتنحي في النسل الجديد إلا إذا كان الأبوان حاملين للمرض أو مصابين به كما سيتضح فيما بعد من الحالات.
• نسبة ظهور الصفة أو المرض في كل من الذكور والإناث من النسل الجديد متساوية، فكلا الجنسين قابلا ن للإصابة بالمرض بنفس الإحتمال والتوقع، في كل مرة إنجاب.

الحالة الثانية: رجل حامل لمرض متـنحي أتوسومالي Autosomal Recessive Disease تزوج بإمرأة حاملة المرض نفسه أي أن الزوجين غير مصابين بالمرض، مثل: الأنيميا المنجلية "السيكل سل" Sicke Cell Anemia، لندرس الشجرة العائلية الوراثية Patterns Family Pedigree لهذين الزوجين مطبقين قوانين مندل لوراثة الصفات ذات الجيني الوحد المتنحي المنماثل الأليل Monogenic Homozygous Recessive Autosomal Trait، كما هو موضح في الجدول التالي، والذي يلخص بوضوح الخواص الوراثية لأفراد هذ الأسرة في الحالة المذكورة:
الزوج (الأب)
حامل
نوع النطف %
ط $
م
الزوجه (الأم) حاملة %
ط
%%
ط ط %$
ط م الإحتمالات المختلفة للتركيب الجيني في الخلايا الجسدية للمخلوق الجديد
$
م
$%
م ط $$
م م
إحتمالات الحالة الوراثية في كل مرة حمل، للمولود الجديد ونوع القرينين طبيعي حامل حامل مصاب
نسبة احتمال ولادة طفل: طبيعي= 25% مصاب= 25% حامل= 50% لأن الصفة متنحية
نسبة شيوع المرض في
الذكور إلى البنات متساوية لكلا الجنسين

تصميم د/أحمد عبدالله الزاير

نلا حظ من الشجرة الوراثية Genetic Pedigree لهذه العائلة النتائج التالية:
• أن احتمال إنجاب طفل جدبد مصاب بالمرض، في كل مرة أنجاب أو حمل، هو 25N واحتمال كون الطفل حامل للمرض وليس مصابا به يصل إلى 50N واحتمال ولادة طفل سليم، بإذن الله تعالى، يصل إلى 25N وهذا يعني أن احتمال ولادة طفل غير مصاب بالمرض تصل إلى 75N إذا أضفنا احتمال الحامل إلى الطبيعي.
• نسبة ظهور الصفة أو المرض في كل من الذكور والإناث من النسل الجديد متساوية، فكلا الجنسين قابلا ن للإصابة بالمرض بنفس الإحتمال في كل مرة إنجاب.

الحالة الثالثة: رجل مصاب بمرض متـنحي أتوسومالي Autosomal Recessive Disease تزوج إمرأة حاملة للمرض نفسه، أو العكس رجل حامل للمرض تزوج أمرأة مصابة بالمرض، مثل: الأنيميا المنجلية "السيكل سل" Sicke Cell Anemia، لندرس الشجرة العائلية الوراثية Family Pedigree لهذين الزوجين مطبقين قوانين مندل لوراثة الصفات المتنح%%ية ذات الجين الواحد، كما هو موضح في الجدول التالي، والذي يلخص بوضوح الخواص الوراثية لأفراد هذ الأسرة في الحالة المذكورة:

الزوج (الأب)
مصاب
نوع النطف $
م $
م
الزوجه (الأم) حاملة %
ط %$
ط م %$
ط م الإحتمالات المختلفة للتركيب الجيني في الخلايا الجسدية للمخلوق الجديد
$
م $$
م م $$
م م
إحتمالات الحالة الوراثية في كل مرة حمل، للمولود الجديد ونوع القرينين حامل مصاب حامل مصاب
نسبة احتمال ولادة طفل: طبيعي=
0 % مصاب= 50% حامل= 50% لأن الصفة متنحية
نسبة شيوع المرض في
الذكور إلى البنات متساوية لكلا الجنسين

تصميم د/أحمد عبدالله الزاير

نلا حظ من الشجرة الوراثية Genetic Pedigree لهذه العائلة النتائج التالية:
• إن احتمال إنجاب طفل جدبد مصاب بالمرض، في كل مرة إنجاب أو حمل، تصل إلى نسبة 50N واحتمال أن يكون حاملا للمرض فقط تصل إلى 50N، أمااحتمال إنجاب وولادة طفل سليم تماما هو 0N، كما هو واضح بجلاء في الجدول.
• نلاحظ أن في مثل هذه الأنواع من الصفات والأمراض ترتفع نسبة ظهور المرض في النسل الجديد كلما كان الزوجان مصابين أو حاملين لهذه الصفات أو الأمراض، وهذا هو السبب الحقيقي لكثرة شيوع الأمراض الأتوسومالية المتنحية في زيجات الأقارب، والحالة الرابعة توضح بجلاء هذه الحقيفة العلمية .

الحالة الرابعة: رجل مصاب بمرض متـنحي أتوسومالي Autosomal Recessive Disease تزوج إبنة عمه وهي مصابة بنفس المرض، مثل: الأنيميا المنجلية "السيكل سل" Sicke Cell Anemia، لندرس الشجرة العائلية الوراثية Patterns Family Pedigree لهذين الزوجين مطبقين قوانين مندل لوراثة الصفات ذات الجيني الوحد المتنحي المتماثل الأليل Monogenic Homozygous Autosomal Recessive Trait، كما هو موضح في الجدول التالي، والذي يلخص بوضوح الخواص الوراثية لأفراد هذ الأسرة في الحالة المذكورة:

الزوج (الأب)
مصاب
نوع النطف $
م $
م
الزوجه (الأم) مصابة $
م $$
م م $$
م م الإحتمالات المختلفة للتركيب الجيني في الخلايا الجسدية للمخلوق الجديد
$
م $$
م م $$
م م
إحتمالات الحالة الوراثية في كل مرة حمل، للمولود الجديد ونوع القرينين مصاب مصاب مصاب مصاب
نسبة احتمال ولادة طفل: طبيعي=
0 % مصاب= 100% حامل= 0%
نسبة شيوع المرض في
الذكور إلى البنات متساوية لكلا الجنسين

تصميم د/أحمد عبدالله الزاير

نلا حظ من الشجرة الوراثية Genetic Pedigree لهذه العائلة النتائج التالية:
• إن احتمال إنجاب وولادة طفل جدبد مصاب بالمرض، في كل مرة أنجاب أو حمل، تصل إلى نسبة 100N. ولا توجد فرصة لإنجاب طفل سليم أو حامل فقط للمرض أبدا.
• من الجدول نلاحظ: أن احتمال انجاب وولادة طفل سليم تماما معدومة جدا، وتصل إلى نسبة 0N، وهنا تكمن خطورة الزواج من الأقارب التي تتركز وتشيع فيها الأمراض الوراثية ذات الجينات الأ توسومالية المتنحية، فاحتمال ظهورها في الأجيال المتعاقبة كبير جدا، وكما تلاحظ في الجدول فإن اجتمال إنجاب وولادة طفل جدديد مصاب بالمرض تصل إلى 100N أي لا يتوقع انجاب طفل سليم خال من الصفة أو المرض في كل مرة حمل، فهل نعي أهمية تجنب الزواج من الأقارب بعدما علمنا أن مثل هذه الصفات والأمراض شائعة في أفراد عوائلهم. وللتغلب على مثل هذه المشكلة إذا كان لا بد من الإقتران بالأقارب هو: عمل الفحوصات الطبية التي تكشف عن احتمال وجود مثل هذه الأمراض في كل من الزوجين قبل إجراء عقد الزواج الشرعي، وإن لم نتبع ذلك وتجاهلنا هذه النصيحة فسيصدق علينا القول: "ومن الحب ما قتل !!!" وكم من زواج بني على حب عارم أعقبته ندامة مضنية وحسرة دائمة، بسب إنجابهم أطفالا مصابين بأمراض وراثية مصحوبة بتشوهات وإعاقات شديدة مقعدة، حمانا الله وإياكم من شرور الأمراض الوراثية. لماذا هذه المغامرات العاطفية على حساب مخلوقات لبشرية التي يكون الزوجان ، بإذن الله، سببا في وجودهما على ظهر الأرض فيما بعد. إن الطب لا يمنع الزواج من الأقارب في كل الأوقات، وإذا كان الحبيبان القريبان خاليين من الأمراض الوراثية السائدة أو المتنحية، فما لمانع من الزواج؟ وبفهمنا للحقائق العلمية المذكورة في هذه المقالة المتواضعة، نستطيع أن نقنع أنفسنا المعاندة أحيانا بأهمية التنبه إلى توريث الأمراض، ولنتبع الحكمة القائلة: " درهم وقاية خير من قنطار علاج"

الأمراض الوراثية الأتوسومالية المتنحية Autosomal Recessive Diseases (AR):
الأمراض الوراثية التي تنتقل بهذه الألية كثيرة جدا وقد تربو على 600 مرض وراثي تنتاب جميع أجهزة الجسم، نذكر منها،مثلا، مايلي:
داء الأنيميا المنجلية ، داء أيميا حوض البحر المتوسط (بيتا ثلاسيميا) الكبرى β-Thalassemia Major، التهاب الجلد الطرفي ذات الإعتلال المعوي Acrodermatitis Enteropathica ، داء إنحلال الحلد الفقاعي الضموري المتنحي Autosomal Recessive Epidermolysis Bullosa، داء "هارتنوب" Hartnup's Disease، داء "ليتيرر – سيوي" الجلدي Letterer- Siwe Disease ، داء السكري البولي Diabetes Mellitus، المهق Albinism، داء "ويلسون" Wilson's Disease، داء التليف الحوصلي Cystic Fibrosis، حمى حوض البحر الأبيض المتوسط الأسرية Familial Mediterrenian Fever داء "الفينايل كيتون يوريا" Phenylaketoneuria وغيرها كثير.

ثالثا: الصفات أو الأمراض ذات الجين الواحد المتـنحي والمحمولة على الكروموسوم السيني (الأنثوي)
X-Linked Recessive Traits or Diseases Monogenic

وهذه الصفات أو الأمراض الوراثية تتميز بالخواص التالية:
• تظهر الصفة أو المرض الوراثي، ن هذا النوع، على الذكور من النسل الجديد أكثر من الإناث، ويعزى ذلك بأن الجين المعطوب يكون محمولا على الكروموسوم الأنثوي (السيني) فقط، وكما عرفنا سابلقا من الحقائق العلمية أن خلية الذكر الجسدية تحتوي على زوج من الكروموسومات الجنسية، هما: الذكري (الصادي) Y والأنثوي (السيني) X أي أن التركيب الكروموسومي لخلاياه الجسديةهو: (44,XY) . وبما أنه في الذكر لا يوجد إلا كروموسوم سيني واحد فقط ولا يوجد، إذن كروموسوم سيني آخر مماثل homologous chromosome يحمل القرين الطبيعي للجين ليمنع ظهور الصفة أو المرض، ولهذا تظهر الصفة أو تبرز معالم المرض الوراثي بسهولة على الشخص الذكر المصاب، بسب إنعدام الرين المثبط على الكروموسوم الصادي.
• منى تصاب الأنثى بهذا النوع من الأمراض؟
تظهر الصفة أو المرض الوراثي من هذا النوع في الأنثى، عندما تكون متماثلة أليليا homozygous أي تكتسب القرينين
الجينين للصقة أوالمرض، كما في حالة أن تكون والدتها حاملة للصفة أو المرض أو مصابة به تماما ويكون أبوها أيضا مصابا
بالمرض.
• إن الأب الذي تظهر عليه الصفة أو المصاب بالمرض الوراثي من هذا النوع ويكون متزوجا بأمرة طبيعية تماما، يعطي القرين الجيني المعطوب والمسبب للمرض إلى كل بناته من النسل الجديد، وتكون بناته هنا حاملات للصفة أو المرض فقط أذا كانت أمهن سليمة أي خالية من المرض، ولكنه لا يعطي هذا الجين المرضي إلى أحد من أولاده الذكور، لأنه أثناء تخلقهم، ،بإذن الله تعالى، يعطيهم الكروموسومات الجنسية الصادية (الذكرية) فقط، أليس كذلك، وإلا كيف أصبح ولده ذكرا يعتز به ؟!!
• أما الأم الحاملة للصفة أو المرض الوراثي من هذا النوع، فإنها تعطي الجين المرضي لنصف أبنائها من الذكور الذين يصبحون مصابين بالمرض، وكذلك تعطي الجين المرضي لنصف بناتها اللواتي يصبحن حاملات فقط للمرض ولا تظهر عليهم الأعراض ولكنهن يمكن أن ينقلن هذا الجين إلا نصف أبنائهن من الذكور، ونصف بناتهن، بعدما يكبرن ويتزوجن، تماما كما حدث عند أمهاتهن، وهكذا يظل المرض يظهر في الأجيال المتعاقبة من النسل الجديد في هذه الطائفة من البشر.

ولآن لنأخذ بعض الحالات التوضيحية لهذا النوع من الصفات أو الأمراض، كما فعلنا سابقا:

الحالة الأولى: رجل مصاب بمرض وراثي متنحي مرتبط بالكروموسوم السيني X-Linked Recessive Disease، مثل: نقص خميرة الـ"جلوكوز 6-فوسفيت ديهايدروجينيز" G6PD أو داء الناعور (الهيموفيليا) Hemophilia أو داء "فابري" Fabrys"s Disease أو غيره، تزوج إمرأة سليمة من المرض تماما. لنرسم الشجرة العائلية الوراثية Family Pedigree لهذين الزوجين مطبقين قوانين مندل لوراثة الصفات المتنحية ذات الجين الواحد، المرتبطة بالكروموسوم السيني ، كما هو موضح أدناه:

الزوج (الأب)
مصاب
نوع النطف X
$ Y
%
الزوجه (الأم) سليمة X
% X X
%$ Y X
%% الإحتمالات المختلفة للتركيب الجيني في الخلايا الجسدية للمخلوق الجديد
X
% X X
% $ Y X
%%
إحتمالات الحالة الوراثية في كل مرة حمل، للمولود الجديد ونوع القرينين أنــثى حاملة أنــثى حاملة ذكر طبيعي ذكر طبيعي
نسبة احتمال ولادة طفل: أنثىطبيعية=
0% أنثىحاملة=
50% أو 100%بالنسبة للإناث انثىمصابة=
0% ذكرطبيعي=
50% أو 100% بالنسبة للذكور ذكرمصاب=
0%
نسبة شيوع المرض في
الذكور إلى البنات في هذه الحالة 100:0

تصميم د/أحمد عبدالله الزاير

نلا حظ من الشجرة الوراثية Genetic Pedigree لهذه العائلة النتائج التالية:
• إن احتمال إنجاب وولادة طفلة جدبدة حاملة للمرض فقط وغير مصابة بالمرض هو 100N،
• نلاحظ أن في مثل هذه الأنواع من الصفات والأمراض من هذا النوع ترتفع نسبة ظهورها، في النسل الجديد، عندما يكون الزوجان مصابين أو حاملين لهذه الصفات أو الأمراض، خصوصا في زيجات الأقارب، والحالة التالية توضح بجلاء هذه الحقيفة العلمية .

الحالة الثانية: رجل مصاب بمرض وراثي متنحي مرتبط بالكروموسوم السيني X-Linked Recessive Disease، مثل: نقص خميرة الـ"جلوكوز 6-فوسفيت ديهايدروجينيز" G6PD أو داء الناعور (الهيموفيليا) Hemophilia أو داء "فابري" Fabrys"s Disease أو غيره، تزوج إمرأة حاملة للمرض فقط. لنرسم الشجرة العائلية الوراثية Family Pedigree لهذين الزوجين مطبقين قوانين مندل لوراثة الصفات المتنحية ذات الجين الواحد، المرتبطة بالكروموسوم السيني، كما هو موضح أدناه:
الزوج (الأب)
مصاب
نوع النطف X
$ Y
N
الزوجه (الأم) حاملة X
% X X
% $ Y X
%% الإحتمالات المختلفة للتركيب الجيني في الخلايا الجسدية للمخلوق الجديد
X
$ X X
$ $ Y X
$%
إحتمالات الحالة الوراثية في كل مرة حمل، للمولود الجديد ونوع القرينين أنــثى حاملة أنــثى مصابة ذكر طبيعي ذكر مصاب
نسبة احتمال ولادة طفل: أنثىطبيعية=
0% أنثىحاملة=
25% انثىمصابة=
25% ذكرطبيعي=
25% ذكرمصاب=
25%
نسبة شيوع المرض في
الذكور إلى البنات في هذه الحالة متساوية

تصميم د/أحمد عبدالله الزاير

نلا حظ من الشجرة الوراثية Genetic Pedigree لهذه العائلة النتائج التالية:
• احتمال إنجاب وولادة بنت مصابة في كل حمل يصل إلى نسبة 25N، واحتمال إنجاب ذكر مصاب بالمرض أيضا هو 25N أيضا، واحتمال ولادة بنتا حاملة للمرض فقط تصل إلى 25N وولادة ذكر سليم تصل إلى 25N أيضا، كما هو واضح بجلاء من الشكل أعلاه.
• زكما تلاحظ في الجدول أن نسبة حدوث الإصابة بالمرض في كل حمل وولادة طفل في كل من الجنسين متساوية وهي 25N إلا أن البنات قد ترتفع عندهن نسبة نقل المرض لأبنائهن.

الحالة الثالثة: رجل مصاب بمرض وراثي متنحي مرتبط بالكروموسوم السيني X-Linked Recessive Disease، مثل: داء الناعور (الهيموفيليا) Hemophilia أو داء "فابري" Fabrys"s Disease أو غيره، تزوج إمرأة مصابة بالمرض أيضا، لنرسم الشجرة العائلية الوراثية Family Pedigree لهذين الزوجين مطبقين قوانين مندل لوراثة الصفات المتنحية ذات الجين الواحد، المرتبطة بالكروموسوم السيني، كما هو موضح أدناه:
الزوج (الأب)
مصاب
نوع النطف X
$ Y
%
الزوجه (الأم) مصابة X
$ X X
$$ Y X
$% الإحتمالات المختلفة للتركيب الجيني في الخلايا الجسدية للمخلوق الجديد
X
$ X X
$$ Y X
$%
إحتمالات الحالة الوراثية في كل مرة حمل، للمولود الجديد ونوع القرينين أنــثى مصابة أنــثى مصابة ذكر مصاب ذكر مصاب
نسبة احتمال ولادة طفل: أنثىطبيعية=
0% أنثىحاملة=
25% انثىمصابة=
50% أو100%بالنسبة للإناث ذكرطبيعي=
0% ذكرمصاب=
50% أو 100%بالنسبة للذكور
نسبة شيوع المرض في
الذكور إلى البنات في هذه الحالة متساوية

تصميم د/أحمد عبدالله الزاير

نلا حظ من الشجرة الوراثية Genetic Pedigree لهذه العائلة النتائج التالية:
أن احتمال أنجاب وولادة طفل جديد في كل مرة حمل، سواء كان ذكرا أم أنثى تصل إلى 100N، أي أن اي مولود يلد لمثل هذه الأسرة سيكون مصابا بالمرض بغض النظر عن نوع جنسه ! هل وعين الآن تماما خطورة توريث الأمراض الوراثية بعد دراسة الحالات المتنوعة من الصفات والأمراض التي تظهر على النسل نتيجة انتقال جيناتها المرضية إلى جسم المخلوق الجديد، فكيف نستطيع بإذن الله أن نحمي أنفسنا من هذه الأمراض ونتقي شرورها على صحة أولادنا الذين هم فلذات أكبادذنا؟ الجواب مرة أخرى، باتباع نصح نبي الهدى والرحمة، صلى الله عليه وعلى آله وسلم، الذي يعز عليه ما يعنت أمته، حيث نصحنا بقوله: "تخيروا لنطفكم، فإن العرق دساس"، فهل نتختار لنسلنا بأن يكونوا خالين من الأمراض الوراثية بإذن اللع تعالى، الذب أمر رسوله الكريم أن يخبرنا عن انتقال الأمراض الوراثية.

الأمراض الوراثية المتنحية X-linked Recessive Diseases (AR):
الأمراض الوراثية التي تنتقل بهذه الألية كثيرة جدا وهي تنتاب جميع أجهزة الجسم، نذكر منها،مثلا، مايلي:
نقص خميرة "الجلوكوز 6-فوسفيت ديهايدروجينيز" G6PD، داء "فابري" Fabry's Disease، المهق العيني Ocular albinism، داء التندب المزمن Chronic Granulomatous Disese، دار الناعور "أ" (هيموفيلا A) Hemophilia وغيرها كثير. الكساح الوراثي الناتج من نقص فوسفات الدم Hypophosphatemic Rickets وغيرها كثير.

رابعاا: الصفات أو الأمراض المحمولة ذات الجين الواحد السائد والمحمول على الكروموسوم السيني (الأنثوي)
X-Linked Dominant Traits or Diseases Monogenic

وهذه الصفات أو الأمراض الراثية تتميزبالخواص التالية:
• الآباء المصابون بالمرض يعطون الجين المرضي لجميع بناتهم، وذلك لأن الحين هنا سائد، ولا يعطون الجين لأي من أبنائهم الذكور، لأن الأب يعطي لولده الذكر الكروموسوم الجنسي الصادي (الذكري) فقط، وهذا لا يحمل الأليل المرضي السائد أما أمه يجب أن تعطيه الكرموسوم السيني (الأنثوي) لكي يصبح جنسه ذكرا.
• الأناث الحاملات لهذا النوع من الجينات السائدة تظهر عليهن الصفة الوراثية و يكن مصابات بالمرض، ويعطون الجين المرضي إلى نصف أولادهن من الذكور وإلى نصف بناتهن.

الحالة الأولى: رجل مصاب بمرض وراثي سائد مرتبط بالكروموسوم السيني المتغاير القرين X-Linked Dominant Disease Heterozygous، مثل: ثعلبية الرأس ذات التقرن الجوربي الشوكي Follicular Keratosos Spinulosa cum ophiasis أو غيره، تزوج إمرأة سليمة من المرض تماما. لنرسم الشجرة العائلية الوراثية Family Pedigree لهذين الزوجين مطبقين قوانين مندل لوراثة الصفات المتنحية ذات الجين الواحد، المرتبطة بالكروموسوم السيني ، كما هو موضح أدناه:

الزوج (الأب)
مصاب
نوع النطف X
$ Y
%
الزوجه (الأم) سليمة X
% X X
%$ Y X
%% الإحتمالات المختلفة للتركيب الجيني في الخلايا الجسدية للمخلوق الجديد
X
% X X
% $ Y X
%%
إحتمالات الحالة الوراثية في كل مرة حمل، للمولود الجديد ونوع القرينين أنــثى مصابة أنــثى مصابة ذكر طبيعي ذكر طبيعي
نسبة احتمال ولادة طفل: أنثىطبيعية=
0% أنثىحاملة=
0% انثىمصابة= 50% أو
100% بالنسبة للإناث ذكرطبيعي=
100% ذكرمصاب=
0%
نسبة شيوع المرض في
الذكور إلى البنات في هذه الحالة 100:0

تصميم د/أحمد عبدالله الزاير

نلا حظ من الشجرة الوراثية Genetic Pedigree لهذه العائلة النتائج التالية:
• كل البنات في هذه الأسرة يصبن بالمرض، أما إذا كان السل من الذكور فهم يولدون خالون من المرض تماما بإذن الله تعالى ولا يحملون أي جين مرضي ،لمثل هذه الصفات والأمراض، كما هو واضح في الشجرة الوراثية أعلاه .
• الكروموسوم الجنسي السيني في الذكر يأتي من الأم فقط، وبما أن الأم سليمة تماما ولا تحمل المرض، فأن الأبناء الذكور يكونون خالين من المرض تماما.

الحالة الثانية: أمرأة مصابة بمرض وراثي سائد مرتبط بالكروموسوم السيني المتغاير القري X-Linked Dominant Disease ، مثل: ثعلبية الرأس ذات التقرن الجوربي الشوكي Follicular Keratosos Spinulosa cum ophiasis أو غيره، تزوجت رجلا سليما من المرض تماما. لنرسم الشجرة العائلية الوراثية Family Pedigree لهذين الزوجين مطبقين قوانين مندل لوراثة الصفات المتنحية ذات الجين الواحد، المرتبطة بالكروموسوم السيني ، كما هو موضح أدناه:
الزوج (الأب)
سليم
نوع النطف X
% Y
%
الزوجه (الأم) مصابة X
% X X
%% Y X
%% الإحتمالات المختلفة للتركيب الجيني في الخلايا الجسدية للمخلوق الجديد
X
$ X X
$% Y X
$%
إحتمالات الحالة الوراثية في كل مرة حمل، للمولود الجديد ونوع القرينين أنــثى طبيعية أنــثى مصابة ذكر طبيعي ذكر مصاب
نسبة احتمال ولادة طفل: أنثىطبيعية=
25% أنثىحاملة=
0% انثىمصابة=
25% ذكرطبيعي=
25% ذكرمصاب=
25%
نسبة شيوع المرض في
الذكور إلى البنات في هذه الحالة متساوية

تصميم د/أحمد عبدالله الزاير

نلا حظ من الشجرة الوراثية Genetic Pedigree لهذه العائلة النتائج التالية:
• احتمال إنجاب وولادة طقل، بغض النظر عن جنسه ذكرا كان أم أنثى، يكون مصابا بالمرض يصل إلى 50N، أما أحتمال إنجاب وولادة بنت مصابة بالمرض، في كل مرة حمل، هو 25N أو انجاب وولادة طفل ذكر مصاب بالمرض هو أيضا 25N اي أن احتمال إنجاب مصاب في كل مرة حمل لمثل هذه الأسرة يصل إلى 50N.
• إذن كون الأم تكون مصابة يؤثر على الأولاد بجنسيهم الذكور والإناث. أما إذا كان الأب، فقط، مصابا بالمرض فإن ذلك المرض ينتقل لبناته ولا أحد من أولاده الذكور يكون مصابا بإذن الله تعالى، كما هو جلي من الجداول السابقة.

الحالة الثالثة: أمرأة مصابة بمرض وراثي سائد مرتبط بالكروموسوم السيني X-Linked Dominant Disease، مثل: ثعلبية الرأس ذات التقرن الجوربي الشوكي Follicular Keratosos Spinulosa cum ophiasis أو غيره، تزوجت رجلا مصابا بنفس المرض. لنرسم الشجرة العائلية الوراثية Family Pedigree لهذين الزوجين مطبقين قوانين مندل لوراثة الصفات المتنحية ذات الجين الواحد، المرتبطة بالكروموسوم السيني ، كما هو موضح أدناه:
الزوج (الأب)
مصاب
نوع النطف X
$ Y
%
الزوجه (الأم) مصابة X
% X X
% $ Y X
%% الإحتمالات المختلفة للتركيب الجيني في الخلايا الجسدية للمخلوق الجديد
X
$ X X
$$ Y X
$%
إحتمالات الحالة الوراثية في كل مرة حمل، للمولود الجديد
ونوع القرينين أنــثى مصابة أنــثى مصابة متمااثلة الأليل ذكر طبيعي ذكر مصاب
نسبة احتمال ولادة طفل: أنثىطبيعية=
0% أنثىحاملة=
0% انثىمصابة=
50% ذكرطبيعي=
25% ذكرمصاب=
25% أو 50% بالنسبة للذكور
نسبة شيوع المرض في
الذكور إلى البنات في هذه الحالة = 50:25

تصميم د/أحمد عبدالله الزاير

نلا حظ من الشجرة الوراثية Genetic Pedigree لهذه العائلة النتائج التالية:
احتما إنجاب وولادة بنت مصابة بالمرض يصل إلى 100N لأن جميع البنات مصابون، كما تلاحظ بجلاء في جدول السابق. أما انجاب وولادة طفل ذكر مصاب بالمرض تصل إلى 50N لأن نصف الذكور مصابون بالمرض. وكما تلاحظ في النتيجة أن نصف البنات قد يصابون بالمرض بصورته المتماثلة إليا وبعض الأمراض بهذه الصورة قد تكون مميتة للإناث.

الأمراض الوراثية السائدة المحمولة على الكروموسوم السيني X-linked Dominant Diseases (AR):
الأمراض الوراثية التي تنتقل بهذه الألية كثيرة جدا وهي تنتاب جميع أجهزة الجسم، نذكر منها،مثلا، مايلي:
ثعلبية الرأس ذات التقرن الجوربي الشوكي Follicular Keratosos Spinulosa cum ophiasis، قلة تخلق الأدمة البقعي Focal Dermal Hypoplasia، وغيرها كثير.

خامسا: الصفات أو الأمراض المحمولة ذات الجين الواحد السائد والمحمول على الكروموسوم الصادي (الذكري)
Y-Linked Dominant Traits or Diseases Monogenic

وهذه الصفات أو الأمراض الراثية تتميزبالخواص التالية:
• لا تظهر هذه الصفات أو الأمراض الوراثية من هذا النوع من التوريث إلا في الذكور من الأولاد، والسبب واضح ولا يحتاج إلى تفسير وهو أن الكروموسوم الصادي لا يوجد إلا في خلايا الذكر فقط، أليس كذلك؟
• إذن الصفات والأمراض الوراثية من هذا النوع، أي الصادية السائدة، تظهر على جميع الأولاد من الذكور ولا تظهر في أحد من الإناث.
• مثل هذه الصفات والأمراض قليلة الحدوث في الحياة وأبرز مثال لها هو الجينات التي تحدد تكوين الخصية، حيث تكون هذه الجينات محمولة على الذراع القصير للكروموسوم الصادي (الذكري)، وداء "شعرانية" صيوان الأذن "Hairy Ears".
وهذه الخصائص يمكن فهمها بسهولة من الجدول المبين أدناه:
الزوج (الأب)
مصاب
نوع النطف X
% Y
$
الزوجه (الأم) سليمة X
% X X
%% Y X
%$ الإحتمالات المختلفة للتركيب الجيني في الخلايا الجسدية للمخلوق الجديد
X
% X X
%% Y X
%$
إحتمالات الحالة الوراثية في كل مرة حمل، للمولود الجديد ونوع القرينين أنــثى سليمة أنــثى سليمة ذكر مصاب ذكر مصاب
نسبة احتمال ولادة طفل: أنثىطبيعية=
100% أنثىحاملة=
0% انثىمصابة=
0% ذكرطبيعي=
0% ذكرمصاب=
100%
نسبة شيوع المرض في
الذكور إلى البنات في هذه الحالة = 0:100

تصميم د/أحمد عبدالله الزاير

نلا حظ من الشجرة الوراثية Family Pedigree لهذه العائلة النتائج التالية:
• جميع الأبناء من الذكور مصايون بالمرض أو بمعنى آخر تظهر عليهم الصفة الصادية جميعا ولا يتوقع ولادة طفل ذكر خال من المرض أو الصفة، لأب مصاب بمثل هذا المرض.
• جميع البنات لهذه الأسر سليمات من المرض تماما أو لا تظهر عليهن الصفة الوراثية.

ما هي العوامل التي تجعل النتائج لقوانين مندل غير مطابقة لنصوصها؟
درسنا فيما سبق الحالات الوراثية ذات الجين الواحد Monogenic ، والتي طبقنا عليها قوانين مندل للصفات ذات الجين الواحد، وحصلنا على النتائج كما تنص هذه القوانين بفرض أن هذه الصفات أو الأمراض مطابقة تماما لمواصفات قوانين مندل، إلا أن النتائج قد تتأثر وتتغير نتائجها نتيجة تأثرها بعدة عوامل منها:
• مدى نفاذية Penetrance الصفة والمرض ولا توافق النتيجة المرجوة إذا كانت قوة نفاذيتها واطئة أو ضعيفة Reduced Penetrance.
• اختلافات الظهور في الأفراد Expressivity بالرخم من وجود نفس الجين المسبب.
• وجود فصائل مختلفة من نقس الجين الواحد المسبب للمرض أو الصفة Genetic Heterogenicity.
• عمر الشخص الذي يظهر فيه المرض أو الصفة.
• مدى حد قوة الجين بجنس الشخص Sex Limitation.
• نوع المحصلة الظاهرية التي تنتج تفاعل جينين أو أكثر Interaction of two or more genes.
• تأثير العوامل البيئية المحيطة بالشخص Environmental Factors.
• نوع الجهاز أو العضو المتأثر بالجين المرضي وقد ينتاب المرض الناتج من جين واحد عدة أجهزة بعلامات مختلفة (تعدد الظواهروالعلامات) Pleiotropism الذي قد يخلق صعوبة للأطباء في التفريق بين عدة أمراض متشابه. وقد يشخصون أمراضا مختلفة لجبن مرضي واحد.
• وجود أكثر من زوج من قرينين جينين Isoalleles لنفس الجين المرضي تظهر نفس الصفات الظاهرية.

ماهي الصفات والأمراض ذات الجينات المتعددة Polygenic Traits or Diseases ؟
هي الصفات أو الأمراض الوراثية التي تحدد معالمها بأكثر من جين واحد، وهذه ليست كمثيلاتها التي تحدد بجين واحد تكون عادة صعبة التحليل جينيا ودراسيا ومن أمثلة الصفات. ومن أمثلة تلك الصفات: عدد خطوط البصمات الإجمالي، الطول، ولون البشرة. تلك الصفات في الإنسان تحدد بأكثر من جين وتختلف الصفة نفسها تبعا لقوة تأثبر كل جين بالإضافة للعوامل الأخرى التي تحيط بالشخص أو تلك التي بداخله ومحصلة تلك العوامل مجتمعة هي التي تحدد المعالم النهائية للصفة أو المرض الوراثي.

ماذا تعني الطفرة الوراثية الجديدة New Mutation ؟
أحيانا يستغرب المريض نفسه أو ذويه عندما يخبرهم الطبيب المختص: " أن مرضك هذا هو مرض وراثي !!!".
نعم، قد يكون المصاب نفسه أوأحد من أقراد عائلتة لم يسمع بهذا المرض بأنه موجود أو منتشر بين أفراد الأسرة، وأنه حدث جديد يحدث لأول مرة في العائلة. نعم، قد يكون ذلك صحيحا تماما، أنه مرض وراثي جديد في الأسرة، إذن لماذا سماه الطبيب مرضا وراثيا، بالرغم من إنعدامه في أفراد الأسرة من قبل ؟ لنجيب على هذا السؤال، بالقول:
أن أحد الوالدين أو كلاهما، قد يكون تعرض لأحد أو بعض العوامل التطفيرية (مولدات الطفرة) Mutagens التي تحدث تغييرا جديدا في بناء التراكيب الوراثية في الخلايا المنقسمة التي تكون النطف (الخلايا الجنسية) gametes في المناسل: أي خصبة الرجل ومبيض المرأة، وهذا التغيير الجديد في التراكيب الوراثية ينتقل إلى النسل الجديد عند تكوين أول خلية في أجسامهم، وهكذا يصاب بالطفرة الوراثية الجديدة التي قد تؤدي إلى مرض وراثي جديد في الطائفة، يظل ينتقل في الأجيال التعاقبة من جيل إلى آخر فيما بعد، كأي مرض وراثي آخر!

ماهي العومل (الأسباب) التي تؤدي للطفرة الوراثية الجديدة Mutagens ؟
العوامل (الأسباب) التي تؤدي إلى حدوث الطفرات الجديدة في الإنسان عديدة من أهمها، نذكر مايلي:
• دخول الملوثات الكيميائيةChemical Mutagens في الجسم ووصللها إلى أنسجة المناسل التي تكون النطف،، حيث تحدث خللا في مادة الكروموسوم أو ترتيب التسلسل في الشفرات الترميزية بالجينات، في الخلايا التناسلية (النطف).
• تعرض أحد الوالدين أو كلاهما لأشعاعات مؤينةIonizing Radiatin، مثل: الأشعة السينية والإشعاعات النووية: ألفا، بيتا أو جاما، وهذه الأشعاعات تخرب البناء الكيميائي للتراكيب الوراثية خاصة الحامض النووي الـ"دي – إن –أيه" DNA
• أصابة أحد الوالدين أو كلاهما بأمراض فيروسية، أثناء تكوين النطف (الخلايا التناسلية)، وكما هو معروف أن الفيروسات لها القدرة على دخول الخلايا الحية والإتحاد بالـ"دي – إن - أيه" الذي يكون التركيب الكيميائي الأساسي وبهذا تحدث فيها تغييرا وعطبا يمكون توارثه عبر الأجيال من النسول المتعاقبة.
• تقدم سن الوالدين، خصوصا تقدم سن الأم، ينتج عنه تكوين بعض الخلايا التناسلية الشاذة في تراكيبها الوراثية من كروموسومات وجينات.

وهناك نوعان من الخلل الذي يؤدي إلى حدوث الطفرات الوراثية الجديدة، هما:
• الخلل الذي يحدث في التراكيب البنائية للكروموسوات Chromosomal Mutation، وهذا يمكن ملاحظته ومشاهدته ميكروسكوبيا بالتقنيات الخلوية.
• الخلل النقطي Point Mutation والمقصود التغيير غير الطبيعي الذي يحدث في قواعد الحامض النووي: الـ"دي إن – أيه".

ما ذا تعني التغاير الجيني الوراثي Genetic Heterogeneity ؟
هي حالة ظهور صفة وراثي أو مرض وراثي معالمه الظاهرية Phenotype تحدد بأكثر من نوع من الجينات المختلفة، مثل داء المهق (الألبينيزم) ، واء "إهلر – دانلوس" ، وداء السليلات المعوي وغيرها, هذه الأمراض الوراثية تنتج من اكتساب جينات تختلف من شخص إلى آخر بالرغم من كونها أمراض لها نفس المميزات الظاهرية، وهذا يوضح بجلاء معنى التغاير الجيني لبعض الصفات الوراثية أي أن بعض الصفات الوراثية نفسها قد تظهر نتيجة لاكتساب أكثر من نوع من الجينات.

هل يمكننا الوقاية من الأمراض الوراثية Prevention of Hereditary Disorders ؟
• لا يستطيع الفرد أن يقي نفسه من الأمراض الوراثية، لأن ذلك ليس باختاره بل هو مجبر على اكتساب جيناته الكلية بما فيها الصفات والأمراض منذ تكوين أول خلية (الزايجوت) zygote في جسمه لحظة التخصيب.
• إذن الوقاية من ظهر الصفات الشادة والأمراض الوراثية يمكن، بإذن الله تعالى، منع ظهورها وحدوثها في الأبناء بواسطة الوالدين نفسيهما، وذلك باتياع نصح نبي الهدى والرحمة، محمد بن عبدالله، صلى الله عليه وعلى آله وسلم، الذي يعز عليه ما يعنت أمته، حيث نصحنا بقوله: "تخيروا لنطفكم، فإن العرق دساس"، فهل نتختار لنسلنا بأن يكونوا خالين من الأمراض الوراثية بإذن الله تعالى، الذي أمر رسوله الكريم أن يخبرنا عن أهمية دورانتقال الأمراض الوراثية بواسطة آلياتها عن طريق الجينات. وهذا يعني أنه على كل من الزوجين اللذين يرغبان الزواج من بعضهما، ولكي ينعما بإنجاب وولادة أطفال أصحاء أفوياء خالين من المرض مستقبلا بإذن اللع تعالى، عما الإجراءات التالية:
1) يجب على كل منهما تحري تاريخ الأسرة الوراثي للقرين الآخر، خصوصا تللك الأمراض المشوهة والمعيقة للحياة أو العيش الهنيء وهذا ليس عيبا كما نصحنا به رسول اهدى.
2) إجراء بعض الفحوصات الطبية التي تكشف عن وجود أو حمل جينات مرضية، وقد يكون الزوجان حاملين للمرض فقط دون أن تظهر أعراضه عليهما، وبالتالي قد ينقلان هذه الجينات المرضية لفلذات أكباذهما مستقبلا، مما ينكد سعادتهما الزوجية التي قد تكون بنيت على حب عارم وصادق، قيما بعد، وهذا قد يبعث في نفسيهما اللوم وتأنيب الضمير في نفسيهما لإدراكهما أنهما السبب الحقيقي في إنجاب ذرية مصابة بأمراض وراثية مشوهة ومعاقة، حماكم الله شر ذلك الذاب النفسي الأليم.
3) يمكن عمل استشارة وراثية عند أخصائي وراثة بشرية، خصوصا إذا علم الزوجان أن بعض الأمراض الوراثية منتشرة أو متواجدة في أفراد أسرتيهما. وهذه الأستشارة المتخصصة يمكن أن تجيب على الأسئلة التي تدور في ذهني الزوجين العتيدين.
4) توفير جميع المعلومات عن الأمراض والصفات الوراثية لأسرة كل زوج، وذلك لمحاولة رسم الخارطة الوراثية لأسرة كل زوج. وإن اخفاء الحقائق خوفا من كشف أسرار العائلة قد يسبب ندامة مستمرة وتأنيب ضمير مزعج، وهذا عذاب نفسي أليم.

هل يمكن تشخيص الأمراض الوراثية في الجنين وهو في رحم أمه قبل ولادته ؟
نعم، يمكن تشخيص كثير من الأمراض الوراثية، اليوم، قبل ولادة الطفل وهذا الإجراء يدعى طبيا: التشخيص ماقبل الولادة (التشخيص الرحمي) Prenatal Diagnosis وذلك يتم بتقنية بذل جدار البطن والرحم Amniocntesis والوصول إلى الجنين وتنظيره بالمنظار الجنيني Fetoscopy ويمكن بهذه التقنية السهلة نسبيا أخذ عينة من السائل الأمنيوني Amniotic Fluid الذي يسبح فيه الجنين. وأفضل وقت يعمل فيه هذا الأجراء ما بين الأسبوع الثاني عشر والأسبوع السادس عشر من الحمل، فبل أن ينمو الجنين إلى حجم ملحوظ. من هذه العينة التي تسحب يمكن عمل كثير من الفحوصات الطبية مثل معرفة الخلل الكروموسومي وععد الكروموسومات في خلايا الجنين الجسدية واجراء الفحوصات البيوكيميائية Biochemical Tests. كما يمكن وصف الشكل الظاهري لجسم الجنين بدقة ومعرفة أي تشوهات ظاهرية لمعرفة نوع المرض الوراثي فيه وذلك بواسطة تنظير الجنين وهو في رحم أمه بمنظار الجنين Fetoscope.

هل للأمراض الوراثية علاجات ؟
كما يعلم معظم الناس أن معظم الأمراض الوراثية بنوعيها الجينية والكروموسوماتية لا يتوفر لها علاجات ناجعة تشفي المرض وتزيله إلى غير رجعة، لأن ذلك يصعب جدا بسبب كون المرض ناتجا عن خلل في الجينات أو الصبغيات، ولكن العلماء العاملون في الحقول الطبية يبذلون قصارى جهدهم مكبين على بحوثهم للتوصل إلى حل جذري لحل مشاكل بني البشر الطبية وعلى رأسها الأمراض الوراثية التي تعد بالآلاف وبعضها مشوه جدا للخلقة وكثير منها معيق للحركة والصحة والنشاط حمانا اللع من شرورها ووبالها. ونتيجة للبحوث الطبية الذائبة أوجدت لبعض الأمراض الوراثية بعضا من الحلول غير المرضية مئة بالمئة، ولكنها قد تخفف من الإعاقات الجسدية والآلام النفسية، ,إن غدا لناظره قريب، وما أضيق العيش لو لا فسحة الأمل ؟!!
ومن العلاجات، المستخدمة لعلاج بعض الأمراض الوراثية، نذكر ما يلي:
• بعض الأمراض يمكن تحسينها، بضبط العوامل البيئية Controlling External Environmental Factors التي تحيط بالمريض، ومن الأمراض الوراثية التي تفيد فيها مثل هذه الإجراءات، نذكر مثلا:
- تجنب الرضخات الميكانيكية والإحتكاك في داء الإنحلال الجلدي الفقاعي Epidermolysis Bullosa وكذلك متلازمة "إهلر – دانلوس" EhlorsDanlos Syndrome.
- تجنب الطفس الحار في متلازمة نعسر تخلق الإكتوديرم اللاتعرقي Anhidrotic Ectodermal Dysplasia وكذلك داء الإنحلال الجلدي الفقاعي Epidermolysis Bullosa .
- تجنب حوادث الوقع لمنع الكسور في متلازمة "منكيس" Menkes Syndrome.
- تجنب الطفس البارد والإزدحام في داء الأنيميا المنجلية Sicle Cell Anemia
- تجنب أشعة الشمس واستخدام حاجب الأشعة فوق البنفسجية كما في داء جفاف الجلد الإصطباغي Xeroderma Pigmentosum وداء المهق Albinism

• العلاج الغذائي : يتم بوصف حميات غذائية خاصة أو تعويض العناصر الغذائية الناقصة، مثل:
- اتباع حمية غذائية صارمة أو التقليل من تناول المواد الغنية بالعناصر الغذائية التي ترتفع في الدم بسبب نقص بعض الأنزيمات نتيجة اكتساب جينات مرضية من الأبوين مثلا:
- تجنب تناول بعض المواد الغذائية التي ترفع بعض المواد الضارة في الدم كما في داء "الفينايل كيتون يوريا" Phenylketoneurea
- ويتم بتجنب المواد التي تحتوي على كميات وافرة من الحامض الأميني "الفينايل ألانين" Phenyalanine وكذلك تجنب المواد التي تحتوي على وفرة من حمض "الآيسة ليوسين" Isoleucine في داء شراب "ميبل" Naple Syrup Disease وكذلك يجب تناول سكر الجلاكتوز Galactose في داء "الجلاكتوزيميا" Galactosemi
- يمكن تعويض العوز الجسماني لبعض العناصر الغذائية التي لا يمكن تصنيعها داخل الجسم بسبب المرض الوراثي مثل إعطاء كميات وافرة من حمض النيكوتينك Nicotinic Acid كما في داء "هارتنوب" Hartnup Disease وتزويد فيتامين-ب6 Vitamine B6 كما في داء "الهومو سيستين يوريا" Homocystinuria وإعطاء مركبات الخارصين (الزنك) بالفم كعلاج ناجع لداء مميت يدعى: داء الإلتهاب الجلدي الطرفي ذات الإعتلال المعوي Acrodermatitis Enteropathica ، إعطاء الحامض الأميني "أرجينين" arginine بالفم لتحسين داء الـ"أرجينينوسكسينيك أسيد بوريا" argininosuccinicaciduria الوراثي.

• العلاج بالهقاقير الطبية:
بعض الأمراض الوراثية يمكن تحسينها وضبط أعراضها، شيئا ما، باستخدام أنواع معينة من الأدوية، بينما البعض الآخر قد يسوء أثناء استخدام أنواع معينة من العقاقير الطبية. من الأمراض الوراثية التي تتحسن بالأدوية، نذكر مثلا:
- أدوية الـ"الباربيتشوريت" Barbiturates يجب أن نتجنب استخدامها للمرضى المصابين بداء البورفيريا الحادة المترددة Acute Intermittent Porphyria لأن استخدام مثل تلك الأدوية يدهور حالة المريض ويزيد من شدة الأعراض.
- يمكن ضبط الأعراض يكفائة عند المرضى الذين يشكون من الشري التورمي العصبي الـ"الأنجيو إديما" Angioedema وهو مرض وراثي ناتج من نقص مثبط إنزيم "سي1 إسـتيريز" C1-esterase inhibitor، بوصف أدوية معينة مثل أدوية تثبيط الـ"كاليكرين" Kallikrein Inhibitors، أو بوصف مضادات (مانعات) محلات الـ"فايبرين" Antifibrinolytic Agents.
- في حالة الأمراض الهرمونية الوراثية التي تؤدي إلى عدم تصنيع وإفراز بعض الهرمونات الهامة لعمليات الأيض أو النمو يمكن تصحيح هذا النفص بإعطاء الهرمون الناقص عن طريق الفم أو الحقن كما في حالة العوز الذرقي الأولي Primary or Congenital Hypothyroidism حيث يلد الطفل بغذة ذرقبة لا تعمل، ولهذا يمكن إعطاء الطفل هرمون الـ"ثايروكسين" Thyroxine
- لتعويضه عن النقص وتجنب المضاعفات الوخيمة مثل البلادة العقلية (التأخر العقلي) Mental Retardation والقزملة Cretinism أو كما في حالة نقص هرمون النمو الولادي الخلقي Primary Congenital Growth Hormone Deficiency الذي يمكن معالجة بحقن هرمون النمو، لتعويض هذا النقص، وبذلك يمكن بإذن الله تعالى تجنب المضاعفات الوخيمة

• إعطاء المريض المنتجات الناقصة بسبب وجود الجينات الممرضة:
إذا كان الجين المرضي المكتسب يؤدي إلى أمراض ينتج عنها نقص مواد هامة في جسم وارثها، مثل: إختلالات التجلط Coagulation Defects وذلك بسبب عدم قدرة الخلايا المتخصصة في الجسم على صنع عوامل تجلط معينة كما في داء الناعور الـ"هيموفيليا" Haemophilia الناتج من نقص عامل التجلط رقم 8، ومن مثل ذلك العوز المناعي (ضعف المناعة) الخلقي الولادي الأولي Primary Congenital Immunodeficiency، بسبب عدم قدرة الجهاز المناعي بجسم المصاب على إنتاج البروتينات المناعية Immunoglobulins أو العوامل المناعية الأخرى، ولكن بفضل الله الرحيم بعباده الذي هدى عقول العلماء إلى طرق إنتاج هذه المواد الناقصة مصنعيا ويمكن إعطائها للمريض لسد وتعويض النقص وبهذا يمكن التغلب على المشاكل الصحية التي تنجم من هذا الإختلال والنقص الخلقي الوراثي.
يحاول العلماء بجد على إنتاج المواد الخلوية الناقصة مصنعيا لجميع المواد الفسيولوجية التي يحدد انتاجها، في الجسم، بجينات موروثة مثل: الإنزيمات enzymes والبروتينات الوطيفية وغيرها، وقد نجح العلماء في نتاج بعض هذه المواد ومكونات الخلوية التي يمكن إعطائها للمريض لسد النقص مثل إعطاء بعض الأنزيمات الناقصة عن طريق حقنها بالوريد لمعالجة المشاكل الكبيرة التي تنتج من نقص الإنزيم.، والغد يبشر بالمزيد من الحلول الجذرية إن أراد الله توفيق العلماء وزتسخير علمهم لصالح البشرية بدلا من تدميرها.

• زراعة أنسجة سليمة نؤخد من متبرع سليم:
إن زراعة أنسجة Transplant or Implants طبيهية تؤخذ من جسم متبر سليم وتحمل جينات طبيعية، تعتبر حلا شافيا لبعض الأمراض الوراثية، إن زراعة نخاع العظم Bone Marrow Transplant من متبرع سليم A Normal Donor كأخ أو غيره تعتبر حلا جذريا لبعض أمراض الدم الوراثية مثل: الأنيميا المنجلية وأنيميا حوض البحر المتوسط الـ"ثلاسيميا" Thalassemia وبعد زراعة النسيج وتقبله في جسم المريض بدون أي مشاكل ينتج هذا النسيج المزروع خضاب دم (هيموجلبين) Hemoglobin طبيعي جدا، وبهذا تختفي الأعراض وتقل المشاكل الصحية. وزراعة نخاع العظم تعتبر حلا مناسبا لأمراض أخرى.

• هل سمعتم عن العلاج الجيني Gene Therapy ؟
ما هو العلاج بالجينات ؟
هو محاولة علماء الوراثة إزالة الجينات المعطوبة Defective Genes من جسم المريض واستبدالها بجينات طبيعية Normal Genes لإنتاج مواد فسيولوجية طبيعية تؤدي وظائفها المناطة بها بصورة طبيعية كما في الشخص الطبيعي، وذلك يتم باستخدام تقنيات الهندسة الوراثية Techniques of Genetic Engineering التي تتطور كل يوم بشكل سريع. واصلاح العيوب والأمراض الوراثية بهذا النوع من المعالجة، يثم بطريقتين:
- العلاج بالجينات داخليا In Vivo Gene Therapy : وفي هذه يتم إزالة الجين المعطوب واستبداله بزرع جين طبيعي.
- العلاج بالجينات خارجيا Ex Vivo Gene Therapy : وفيهذه الطريقة تؤخذ الأنسجة المسئولة عن الخلل خارج الجسم ثم تستخلص منها الخلايا المعنية ويزال منها الجينات المعطوبة وتستبدل بالجينات الطبيعية ثم تعاد الأنسجة إلى الجسم مرة ثانية!!!
وكواسطة لزرع الجينات الطبيعية في نوى الخلايا، يستخدم علماء الهندسة الوراثية ميكروبات خاملة مرضيا مثل الفيروسات الخاملة أي الفيروسات غير الممرضة أو يضعون الجينات في أغشية حيوية لها القدرة على النفاذ إلى قلب النواة وهذه التقنيات تعتبر في نظر العلماء أنجع وأفضل وسيلة ليتم عن طريقها زرع الجينات الطبيعية في النوى بعد أزالة الجينات المعطوبة، ولا يعنينا كثيرا التفاصيل في تقنيات الهندسة الوراثية وهذا شأن علماء ومهندسي الوراثة، والذي يعنينا ويهمنا هو هل هذه الطرق في العلاج آمنة ولا تشكل خطرا على صحة الإنسان الذي عولج بهذه الطرق ؟
وإذا نجح العلماء للتوصل إلى تقنيات العلاج الجيني الآمنة وهذا، بإذن الله وتوفيقه، ليس ببعيد وإن غدا لناظره لقريب، فإن معظم الأمراض الوراثية التي تعد بالآلاف وبعضها خطير جدا على حياة المصاب بها، سيكون شفاؤها بإذن الله ناجعا وجذريا بمثل هذه المعالجات الحديثة عن طريق تقنيات الهندسة الوراثية أو هندسة الجينات. وزرع الجينات تم بنجاح في بعض الميكروبات مثل البكتيريا حيث سخرت هذه الكائنات لإنتاج مواد علاجية تستخدم لعلاج أمراض البشر مثل: الإنسيولين البشري Human Insulin وهرمون النمو البشري Human Growth Hormone، وهناك صناعة جديدة تنمو باطراد تدعى الصناعات البيولوجية Biological Industrilization.

وبعد أرجو من الله العلي القدير اني أكون قد نجحت بتوفيقه لطرح أهم الحقائق والخطوط الأولية لعلم معقد بأسلوب مبسط، كما أني آمل أني بهذه المقالة المتواضعة وصلنا إلى تحقيق الهدف المنشود وهو لفت الأنظار وتأصيل الإدراك واقناع العقول لأهمية اكتساب الجينات من آبائنا والتي هي السبب الرئيسي في كثير من الأمراض البشرية، وبعضها مشوه لصورة الإنسان وبعضها معيق للنشاط وبعضها لا يتواكب مع الحياة الطبيعية، فهل يمكننا حماية أولادنا من شرورها؟
نعم، نعم، نعم ، وبالتامل في قول رسول الرحمة والنور،هادي البشرية لصلاحها نفعها، محمد صلى الله عليه وآله وسلم الذي أوصانا بأن نتخير لنطفنا وذلك يعني تجنب الزوج الذي يحمل المرض الوراثي لأن العرق الوراثي قوي لا يمكن عمل شيء قيما بعد لإزالته، إذن الحل في قول الرسول :"تخيروا لنطفكم فإن العرق دساس." صدق رسول الله.