جـامـعـة بـنـهـا
كليـــة الـعلـــوم
قسم علم الحيوان

التشوهات الكروموسوميه في بعض الأمراض الوراثية

رســـالـــة مـقـــدمـــه مـــن الـطـــالـب

عبدالله حامد عبدالله الشرقاوى

بكالوريوس العلوم - جامعه بنها
(تكنولوجيا حيوية - قسم علم الحيوان - ٢٠٠٣)

لاستيفاء متطلبات الحصول على درجه الماجستير في علم الحيوان(وراثة)

تحت إشراف

ا.د/ محمد السيد محمد زويل
أستاذ الوراثة الخلوية
قسم علم الحيوان
كليه العلوم- بنها

ا.د/ حسن عبدالستار الضوى
أستاذ الوراثة الخلوية
المركز القومي لأبحاث وتكنولوجيا الإشعاع
هيئه الطاقة الذرية

د/ خالد محمد شرف الدين
أستاذ مساعد بقسم علم الحيوان
كليه العلوم – بنها

٢٠١٠

الملـخـص العــربــي

يعتبر الاضطراب الجينى عبء صحي واقتصادي ليس فقط على المرضى وعائلاتهم ولكن أيضا على المجتمع ، وبما أن الأضطرابات الجينية الجزئية والكلية تعتبر جزء من الأمراض البيئية التي يمكن السيطرة على معظمها ، لذا كانت أهمية دراسة الأضطرابات الوراثية .

وبالرغم من انخفاض معدل الوفيات في الأطفال حديثي الولادة، إلا أن معدل العيوب الخلقية المميتة في هؤلاء الأطفال لا زالت ثابتة ، حيث تشكل العيوب الخلقية في الأطفال حديثي الولادة حوالي ٢ – ٥ % ، وهذا يمثل ثلث الحالات التي تدخل مستشفيات الأطفال .

وكما أن هناك أمراض للبالغين لها استعداد جينى وراثي مثل مرض السكر والسرطان .

وبما أن هناك أمرض سببها الوحيد وراثي ، وبالرغم من أن معظم الأمراض الوراثية غير قابله للشفاء التام ، ولكن البعض منها قابل للتحسن ، لذلك أصبح من المهم محاوله منع المرض الوراثى في العائلات المصابة أو غير المصابة ، أو محاوله منع حدوث مضاعفات للشخص المصاب .

ومن المهم للعائلات التي ثبت بها تاريخ مرضى وراثي أن تجرى بعض الفحوصات والاستشارات الوراثية لمناقشة التشخيص ومعرفه أسباب رجوع المرض والاختبارات المتاحة للتشخيص قبل الحمل .

مواصفات المرضى الخاضعين للدراسة:

المرضى المترددين على عيادة الأمراض الوراثية فى مستشفى الأطفال التخصصى ببنها.

الغرض من الدراسة:

محاوله مسح للمرضى المصابين بأمراض وراثية في محافظه القليوبية كمحاوله لوضع أسس معلوماتية لمعدل انتشارهم ، كجزء من خطه الدولة لوضع خريطة وراثية في جمهورية مصر العربية .

الطرق البحثية:

١- التاريخ المرضى العائلي
٢- تحليل كامل لشجرة العائلة الوراثية.
٣- تحليل كروموسومى (الصبغيات).
٤- رسم خريطة صبغية لكل حاله

النتائج وملخص البحث:

لقد توصل البحث إلى ضرورة الفحص و الأستشارة الطبية قبل الزواج وأثناء الحمل وبعد الولادة وخصوصا للأسر ذات التاريخ الوراثى المرضى ، وخصوصا أن كبر سن الأم ليس شرطا لحدوث خلل في الجنين ولكن ذلك يحدث أيضا في الأمهات صغيرة السن .

وقد لوحظ زياده المرضى الذكور فى البله المغولى والمرض الثلاثى الجسدى والغيرمحدد الجنس لكن المرضى الأناث كانوا الأكثر فى كلا من قصر القامة و الغير ثلاثى الجسدى .

وبالنسبه للقرابه ، كانت ذات تأثير كبير فى مرضى قصر القامة والغيرمحدد الجنس، بينما كانت القرابه ضعيفه التأثير فى البله المغولى و التيرنر و الثلاثى الجسدى .

وقد لوحظ ايضا ان الطفل الأول كان الأكثر شيوعا فى مرضى البله المغولى و قصر القامة و الغير محدد الجنس.

هناك دائما فرق واضح بين ترتيب المصابين فى العائله عند مقارنة الثلاثي بالغير ثلاثي الجسدي ، فيما عدا الطفل الخامس والذى يليه حيث كان الغير ثلاثى اكثر من الثلاثى الجسدى.

فى حالة المرضى الغير مشوهين وراثيا كان الطفل الأول والثانى هم اكثر شيوعا ، بينما حالة المرضى المشوهين وراثيا كان الطفل الخامس والذي يليه هم الأكثر شيوعا

ومن المثير ان السن الصغير (٢٠-٣٠ سنة) للأباء (الأم والأب) فى المرضى الغيرمشوهين وراثيا كان الأكثر عن نظيره فى المرضى المشوهين وراثيا ، وذلك لأن معدل الأنجاب يكون الأكثر فى الاعمار الصغيرة للأمهات .

لكن العكس حدث فى السن الأكبر(من ٣١-٤٠ سنة و اكثر من ٤١ سنة) حيث كان المرضى المشوهين وراثيا هم الأكثر على الأطلاق . وهذا ما يؤكد على ضرورة الزواج المبكر وايضا اهميه التحاليل الطبية وخاصة الوراثية عند الحمل .

ومن الملفت للنظر ان اكثر حالات الثلاثى الجسدى كانت عند سن الأم الصغير (٢٠-٣٠ سنة) وهذا على عكس المعروف سابقا انه كلما زاد سن الأم ذادت فرصه انجاب اطفال بها عيوب خلقيه أكثر ، حيث لم يعد سن الأم هو الشرط الأساسى لحدوث تشوهات فى الأجنة .

ومن الملاحظ ان السن الصغير للأباء (٢٠-٣٠ سنة) كان الأكثر انجابا لأطفال المرض الغير ثلاثى الجسدى عن المرض الثلاثى الجسدى ، والعكس صحيح فى السن الأكبر للأباء (من ٣١-٤٠ سنة و اكثر من ٤١ سنة).

كذلك وجد أن نسبه البله المغولى هي أكثر الأمراض الوراثيه في هذه الدراسة .

وبما أن الأمراض الوراثية عبء معنوي ومادي على الأسرة والمجتمع لذلك يوصى الباحث بالتالي:

١- الفحوصات الطبية والوراثيه اللازمة لكل المقبلين على الزواج للتأكد من خلوهم من اى خلل فى الكروموسومات أو أن يكونوا حاملين لأى من الأمراض الوراثية .

٢- المتابعة أثناء الحمل ، وذلك قبل إتمام الشهور الثلاث الأولى للحمل ، للاطمئنان على الجنين من خلوه من أكثر الأمراض شيوعا وهى الطفل المنغولى والإدوارد والباتوه وخلل الحبل الشوكى ، ويتم ذلك بعمل التحليل الثنائى (فى الأسبوع ١١الى ١٣ من الحمل) او الثلاثى (فى الأسبوع ١٤ إلى ١٦ من الحمل) وبمساعده الأشعة التليفزيونية الرباعية الأبعاد

٣- الفحص المبكر للأطفال بعد الولادة ، بعمل المسح الوراثى والخريطة الصبغية لحديثي الولادة.

٤- التوصية بالزواج المبكر للذكور والأناث.

Arabic Summary

الملخص العربي