Chromosomal aberrations in some genetic diseases

Abdallah Hamed Abdallah Elsharkawy

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 2 – 5 % ، 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:1- التاريخ المرضى العائلي2- تحليل كامل لشجرة العائلة الوراثية.3- تحليل كروموسومى (الصبغيات).4- رسم خريطة صبغية لكل حالهالنتائج 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 شيوعاومن المثير ان السن الصغير (20-30 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 31-40 سنة و اكثر من 41 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 (20-30 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 (20-30 سنة) كان الأكثر انجابا لأطفال المرض الغير ثلاثى الجسدى عن المرض الثلاثى الجسدى ،

والعكس صحيح فى السن الأكبر للأباء (من 40-31 سنة و اكثر من 41 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:1- الفحوصات الطبية والوراثيه اللازمة لكل المقبلين على الزواج للتأكد من خلوهم من اى خلل فى الكروموسومات أو أن يكونوا حاملين لأى من الأمراض الوراثية .2- 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 11الى 13 من الحمل) او الثلاثى (فى الأسبوع 14 إلى 16 من الحمل) وبمساعده الأشعة التليفزيونية الرباعية الأبعاد3- الفحص المبكر للأطفال بعد الولادة ، بعمل المسح الوراثى والخريطة الصبغية لحديثي الولادة.4- التوصية بالزواج المبكر للذكور والأناث.