# الأمراض الوراثية

**يُمكن تعريف الأمراض الوراثيّة (Genetic Diseases ):**

على أنّها أيّ اضطراب أو حالة تحدث بسبب وجود تشوّهات في المادّة الوراثيّة للشخص، وعند الحديث عن آلية حدوثها فتجدر الإشارة إلى أنّ الجينات هي اللبنات الأساسية للوراثة؛ بحيث تحمل الحمض النوويّ والتعليمات المُتعلّقة بصُنع البروتينات، وتنتقل من الآباء إلى الأبناء، وفي بعض الأحيان قد يتعرّض جين أو أكثر لطفرة أو تغيّر مُعيّن، وهذا بحدّ ذاته يؤثر في تعليمات الجينات المُتعلّقة بصنع البروتينات؛ ممّا يحول دون قدرة البروتين على العمل بالشكل صحيح، أو قد يفقد قدرته على العمل بشكلٍ كامل، وقد يؤدي ذلك إلى حدوث الأمراض الوراثية، وتجدر الإشارة إلى أنّ الطفرة الجينيّة قد يتمّ وراثتها من أحد الوالدين أو كليهما، أو قد تحدث خلال فترة حياة الشخص.

## أنواع الأمراض الوراثية:

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

1 - أمراض الصفة الصبغية الجسدية السائدة: (Autosomal dominant):

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

٢- اضطراب الصفة الصبغية الجسدية المتنحيّة: (Autosomal recessive) :

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

٣- الاضطراب الوراثي السائد المرتبط بالجنس بالكروموسوم إكس (X-linked dominant ):

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

٤- الاضطراب الوراثي المتنحّي المرتبط بالكروموسوم إكس: (X-linked recessive ):

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

٥- الاضطراب المرتبط بالكروموسوم Y (Y-linked ) :

تنتقل الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي y من الأب إلى الابن، وذلك لأنّ هذا النوع من الكروموسومات يحمله الذكور فقط .

٦- اضطرابات الوراثة بسيادة مشتركة: (Codominant ):

تنتقل هذه الاضطرابات نتيجة وجود نسختين مختلفتين من الجينات في الخلايا، بحيث يقوم كلاٌّ من هذه النسختين بتصنيع بروتينات مختلفة، وفي هذه الحالة تؤثر كلا من النسختين الجينيّتين على الصفة الوراثيّة، وعلى خصائص الاضطراب الجينيّ

٧- أمراض الوراثة الميتوكندرية: (Mitochondrial inheritance ):

في البداية ينبغي توضيح أنّ الميتوكندريا هي عُضية توجد في كل خلية من خلايا جسم الإنسان وتُعدّ مسؤولة عن تحويل بعض الجزيئات والمركبات إلى طاقة، وأنّ المادة الوراثية الموجودة في الميتوكندريا تكون قادمة من بويضة الأم فقط، ولا تحتوي على أي مادة وراثية من الأب، ومن هذا نستنتج أنّ أمراض الوراثة المتعلقة بالميتوكندريا تنتقل من الأم إلى أبنائها من الذكور والإناث، ولا تنتقل من الأب .أنواع أخرى: فهناك عدد من المشاكل والأمراض الوراثيّة التي تحدث نتيجة تأثير عدد من الجينات، أو نتيجة مجموعة من العوامل الجينية وعوامل حياتية أخرى

## علامات الأمراض الوراثية:

هناك العديد من العلامات والخصائص التي قد تظهر على الأشخاص في مرحلة الطفولة، وتدلّ على إصابتهم بأمراض وراثيّة، نذكر منها ما يأتي:

١- تشوهات الأذن .

٢- ظهور العيون بشكلٍ غير طبيعيّ .

٣- اختلاف لون العينين .

٤- ملامح الوجه تكون غير طبيعية، أو قد تختلف ملامح الشخص عن أفراد الأسرة الآخرين .

٥- هشاشة الشعر أو تناثره .زيادة نموّ شعر الجسم .ظهور بقع بيضاء على الشعر .

٦- زيادة حجم اللّسان أو صغره، بحيث يبدو مختلفاً عن الآخرين .

٧- تشوّه الأسنان، أو غرابة شكلها .فقدان بعض الأسنان، أو ظهور أسنان إضافيّة .

٨- رخاوة المفاصل أو تصلّبها .طول القامة أو قُصرها بشكلٍ غير طبيعيّ

٩- زيادة جلد الجسم .

١٠- ظهور وحمات جلديّة غير عاديّة .

١١- زيادة أو انخفاض معدّل التعرّق .انبعاث رائحة غير عادية من الجسم

| م | اسم الطالب | عنوان حلقة البحث | م | اسم الطالب | عنوان حلقة البحث |
|---|---|---|---|---|---|
| ١. | بتول لبابيدي | مرض القدم المسطحة | ١. | شام الشعار | استسقاء الدماغ (حيوان – إنسان) |
| ٢. | مصطفى عبد الرحمن | عدم اكتمال نمو المخيخ (حيوان –إنسان) | ٢. | جمان فرحة | غياب الفك السفلي عند الأبقار |
| ٣. | رغد فحلة | التصلب العام للمفاصل عند الحيوانات | ٣. | بشار عليوي | التحام فتحتي الأنف وتشوه الجمجمة (حيوان – إنسان) |
| ٤. | راما العوض | الراعوش عند الأغنام | ٤. | ضياء الديس | مرض فابري |
| ٥. | صبا الأحمد | الصرع | ٥. | هلا الكسيح | صدأ الساق في الشوفان |
| ٦. | سوزان العيسى | الأرق الوراثي المميت (حيوان – إنسان) | ٦. | مبارك الابراهيم | داء هنتغتون (مواء القطة) |
| ٧. | زينب صبح | الخنوثة والخنوثة الكاذبة | ٧. | فواز الابراهيم | متلازمة (اليد –القدم- الأعضاء التناسلية) |
| ٨. | رزان ناصر | مرض الزهايمر العائلي | ٨. | ميسم الشعار | داء باركنسون |
| ٩. | هبة الخدام | رنج فريدريك | ٩. | حلا شدود | الالبينو (نبات – حيوان –إنسان) |
| ١٠. | حنين السقا | الهيموفيليا | ١٠. | حنين عمقي | التليف الكيسي (حيوان –إنسان) |
| ١١. | راما قاسم | خلل الغدة الدرقية | ١١. | فريال ميهوب | أنيميا الفول (الفوال) |
| ١٢. | جلال جبر | عمى الألوان | ١٢. | إناس الحسين | طول القامة عند الإنسان |
| ١٣. | مجد عليا | متلازمة داون | ١٣. | رنيم المصطفى | مرض السكري |
| ١٤. | سلام كحيل | نقص نمو ميناء الأسنان الوراثي | ١٤. | إبراهيم الصطيف | ضمور العصب البصري الوراثي |
| ١٥. | آلاء نبعة | العمى الليلي (العشى الليلي) | ١٥. | روان حمود | مرض الضمور العضلي (حيوان- إنسان) |
| ١٦. | طارق الحميد | مرض رفة العين اللاإرادي | ١٦. | إنارة عدرة | مرض متلازمة الذئب |
| ١٧. | مجد رجب | متلازمة اسبرجر | ١٧. | محمد الجمل | الرهاب الاجتماعي |
| ١٨. | تمام الخليل | المثلية وعلاقتها بالوراثة | ١٨. | آيات المير | متلازمة يونر تان |
| ١٩. | آيات بلوط | متلازمة دراكولا | ١٩. | سعاد الشيخ إبراهيم | ناصية الشعر البيضاء |
| ٢٠. | شذى الحايك | الماء الأزرق في عيون اليافعين | ٢٠. | بيلار السلوم | مرض الشياخ الوراثي (متلازمة بروجيريا) |
| ٢١. | يارا تلجة | داء ويلسون | ٢١. | صبا جمول | تشوه الفخذ عند الكلاب |
| ٢٢. | رئام طالب | متلازمة تيرنر | ٢٢. | يمار وطفة | أنيميا فانكوني (فقر الدم فانكوني) |
| ٢٣. | هلا الابراهيم | الانيميا المنجلية | ٢٣. | ريام عدرة | التصلب الحدبي |
| ٢٤. | رهف الحموي | التواء الأصابع عند الدجاج | ٢٤. | نباهة البيور | ضمور المخيخ والحبل الشوكي (مرض الرنح النخاعي) |
| ٢٥. | ريتا جمول | الوهن الجلدي الإقليمي الوراثي (الهردة) عند الخيول | ٢٥. | ميس عليا | نقص انزيم تشعب الجليكوجين عند الخيول |

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| ٢٦. | يمار طاهر | اعتلال ليبر العصبي الوراثي | ٢٦. | هازار مرهف زين | الحكة الحلوة عند الخيول |
| ٢٧. | ملاك المزعل | متلازمة القاتل الأبيض اوفيرو عند الخيول | ٢٧. | أديبة البرازي | سرطان الثدي |
| ٢٨. | أحمد القداح | مرض الصمم الوراثي | ٢٨. | علي حاتم الحسن | مرض المفاصل الروماتويدي |
| ٢٩. | علي الإبراهيم | مرض الكوليسترول الوراثي | ٢٩. | رقية خليل | الليكوزس (سرطان الدواجن) |
| ٣٠. | محمد حمادة | متلازمة آلبورت الوراثي | ٣٠. | اليسار موسى | متلازمة برادر- ويلي |
| ٣١. | رغد جبر | متلازمة ثلاثي إكس | ٣١. | كريم حيلاوي | متلازمة عين القط |
| ٣٢. | حنين سلهب | متلازمة XYY | ٣٢. | دانية محمود الإبراهيم | متلازمة كلانيفلتر |
| ٣٣. | سالي حبوش | مرض بومبي (داء اختزان الغلايكوجين) | ٣٣. | محمد نور العبد الله | شحمة الأذن الملتصقة |
| ٣٤. | أحمد كفا | التهاب الكولون القرحي | ٣٤. | عبد الكريم عفوف | مرض التليف العصبي الوراثي |
| ٣٥. | حنين الجرف | مرض القلب عند الانسان | ٣٥. | شعبان اليوسف | مرض متلازمة مارشال (فقدان السمع) |
| ٣٦. | رهام ونوس | مرض البرص | ٣٦. | حازم سكماني | مرض توت عنخ أمون الوراثي (مرض كوهلر) |
| ٣٧. | عبد الله العمر الديري | مرض المهق | ٣٧. | محمد حسين ابراهيم | متلازمة كوهين |
| ٣٨. | لارا ياغي | فقد البصر الوراثي | ٣٨. | وفاء رحمة | متلازمة الصبغي إكس الهش |
| ٣٩. | علي القطريب | مرض تعرق اليدين الوراثي | ٣٩. | مايا العثمان | الأفراد المؤنثة متعددة الصبغي الجنسي X |
| ٤٠. | منذر شتيان | تكسر العظام الوراثية (تكسر العظام الزجاجية) | ٤٠. | دانيا الريم | حالة الصلع الجبهي |
| ٤١. | مي ديب | تغاير تلون القزحيتين | ٤١. | ديانا المرعي | ارتفاع ضغط الدم الوراثي |
| ٤٢. | نجوى شاويش | الجنون وعلاقته بالوراثة | ٤٢. | خلود الكسيح | التصلب الدرني |
| ٤٣. | أسامة محمد الأغا | متلازمة فاردينبيرغ | ٤٣. | محمد خلوف | متلازمة نون |

## ملاحظات

١-على كل طالب أن يلتزم بالموضوع المرفق بجوار اسمه وأي تغيير دون الرجوع لمدرسي المقرر يتحمل الطالب عاقبة رفض حلقة البحث.

٢- يجب ألا يتجاوز ملف الـ word خمس صفحات ويسلم ورقياً.

٣- يجب ألا يتجاوز ملف الـ powerpoint سبع شرائح (سلايدات) .

٤- يسلم ملفي (word+ powerpoint) وقت المقابلة .

٥- الطلاب الذين لم ترد أسماؤهم بسبب عدم تواصلهم مع مدرسي المقرر، ونعتذر عن استقبال أي موضوع جديد من أي طالب تخلف عن تسجيل موضوعه.

٦- الطلاب الراغبون بكتابة حلقة البحث وإلقائها باللغة الإنكليزية مراجعة مدرسي المقرر في توقيت جلساتهم، بهدف مساعدتهم.

٧- سيتم القاء محاضرة في الأسبوع بعد القادم تتضمن خطوات عامة لكتابة حلقة البحث وتجهيز عرض البوربوينت .