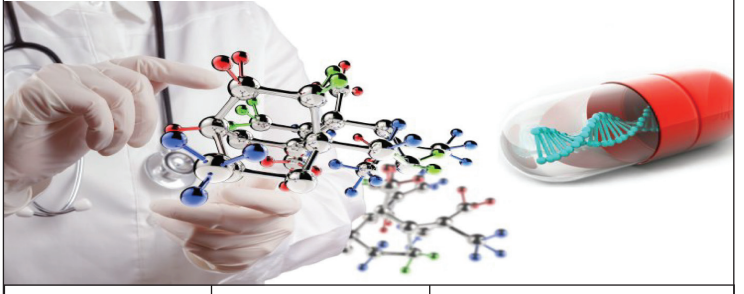
كتيب شرح:
استشارة وراثية بموضوع القرابة العائلية

المركز الوراثي
هاتف: 04-6495446/78
فاكس: 04-6494425
المركز الطبي هعيمق- عفولة



גרסה 1.1 ערבית	תאריך גרסה	
חוברת מידע קרבת משפחה	17.7.2017	EMC0010-16

كتيب شرح: استشارة وراثية بموضوع القرابة العائلية

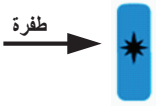
وُجّهتم لاستشارة وراثيّة بسبب وجود قرابة عائليّة. في هذا الكتيب سوف نوفّر لكم معلومات عن هذا المعطى، عن تأثيرِهِ والخيارات المطروحة أمامكم.

تقييم لنسبة المخاطر لولادة أطفال مع مشاكل صحية: أغلب الأطفال يولدون معافين بدون أيّ مشاكل صحيّة، ومع ذلك، في كلّ حمل هنالك احتمال لولادة أطفال مع مرض أو تشوه خلقي. هذا الاحتمال يقدّر بنسبة 3%، أي من كل 100 طفل هنالك 3 أطفال قد يولدون مع مشكلة صحيّة أيًا كانت.
بوجود قرابة عائليّة بين الزوجين يزداد الاحتمال لهذه المشاكل، الأمر يتعلّق بدرجة القرابة. على سبيل المثال، إذا كان الزوجان أولاد عم أو عمّة أو خال أو خالة فالاحتمال لتشوُّه خُلقي أو مرض يزداد لنسبة 6%، الأمر مرتبط بالمادة الوراثيّة الخاصة بالزوجين.

ما هي المادة الوراثية؟: المادّة الوراثيّة الخاصّة بنا موجودة في كلّ خليّة من خلايا جسمِنا في تركيب خاصّ يدعى الحامض النووي, ال- DNA.

أل- DNA ينتقل من الأهل إلى الأبناء وهو يحتوي على موادّ مسؤولة عن تحديد صفاتنا مثل لون العينين، فصيلة الدم وصفات وراثيّة عديدة أخرى.
هذه الموادّ تُكوّن تسلسل وراثيّ يدعى "جينات". يوجد في جسمنا 22,000 جين تقريبا. كلّ جين يحوي نسختين من المادّة الوراثيّة، واحدة من **الأم** والثانية من **الأب.**

تغيُّر في تسلسل المادّة الوراثية والّذي يسبب مرض يدعى طفرة



ماذا يعني ذلك بالنسبة للأزواج الأقارب؟

عندما تكون قرابة عائليّة بين الزوجين، يزداد الاحتمال لظهور أمراض وراثيّة، وبالأخص تلك الّتي تنتقل بوراثة تدعى "وراثة متنحّية". أمراض متنوّعه كهذه، عوارضها صعبة وشديدة، وتؤثّر على أعضاء مختلفة بالجسم مثل الدماغ.

ما هي الوراثة المتنحية؟

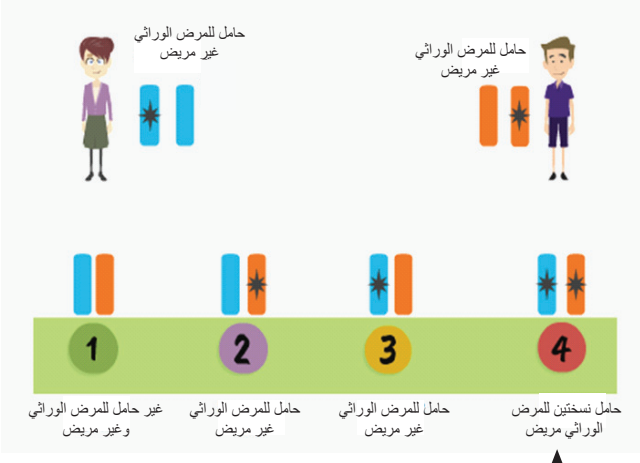
هي وراثة تؤدي الى ظهور المرض عند شخص ما اذا كان يحمل هذا الشخص يحمل خلل وراثيّ في نسختين من الجين. في حال وجود خلل وراثي في نسخة واحدة فقط عند شخص ما فهو يكون معافى (لأنّ النسخة الثانية السليمة كافية). هذا الشخص يكون حاملًا للخلل الوراثيّ ولكنّه كما أشرنا "معافى".

كلّ شخص في هذا العالم يحمل تغييرات وراثيّة في جينات متنحّية ولكن من حسن حظنا أنّ أغلب هذه التغييرات تسبب أمراضًا فقط في حالات نادرة. من ناحية أخرى، اذا كان الأهل يحملون نفس التغيير الوراثيّ في نفس الجين المتنحي فسيكون هنالك احتمال كبير لظهور مرض عند أبنائهم.

ما تأثير الوراثة المتنحية على أبنائنا؟

نحن نُورث أبناءَنا صفة واحدة من النسختين الموجودتين عندنا. يعني أنّنا نُورثهم نسخة واحدة من كلّ جين. ولهذا عندما يكون الأهل حاملين لتغيير وراثيّ فإنّه هنالك 4 تركيبات وراثيّة ممكنة لأبنائهم:
(ارجاء انظر الى الرسم التوضيحي المرفق في الصفحة التالية)
الإمكانيّة الأولى: أن يحصل الجنين على نسختين سليمتين بدون خلل وراثيّ.

امكانيتان اضافيتان هما أن يحصل الجنين على نسختين: الأولى سليمة والثانية حاملة للمرض (واحِدة من الأم أو من الاب وبالعكس).
أما الإمكانيّة الأخيرة فهي أن يحصل الجنين على نسخة تحتوي على الخلل الوراثيّ. في هذه الحالة فإنّ الجنين سيكون مريضًا لأنّه حصل على نسختين تحتويان على تغيير وراثيّ في نفس الجين.
بناءً على ذلك نستنتج أنّه اذا كان الزوجان يَحملان نفس التغيير الوراثيّ لمرض ما فالاحتمال لولادة جنين مريض هو 25%. أي احتمال ولادة طفل مريض من كل 4 ولادات.



لماذا عند الأزواج الأقارب, هنالك احتمال أكبر أن يحملوا نفس التغير الوراثي من الاحتمال عند باقي فئات المجتمع (الغير أقارب)؟

لأنّهم يحملون مادّة وراثيّة متشابهة، وعندما يوجد تغيير وراثيّ في العائلة يزداد الاحتمال بوجود هذا التغيير عند أشخاص آخرين في العائلة، وعندها فالاحتمال لمرض متنحٍ أكبر.

ما هي الإمكانيّات والخيارات الموجودة أمام زوجان توجد قرابة بينهما؟

1. أن يكونوا على علم أن هنالك احتمالا لولادة طفل مريض.
2. في حالة وجود مرض وراثيّ في العائلة ننصح بإجراء فحص وراثيّ لهذا المرض. ولهذا من المهمّ إعلام المستشار الوراثيّ بهذه المعلومات.
3. ننصح بإجراء فحوصات وراثيّة لأمراض شائعة في القرية أو في المجتمع.
4. ننصح بأجراء فحوصات التراساوند خلال الحمل.

* اذا كان الزوجان يحملان نفس الخلل الوراثيّ, فهنالك إمكانيتان لإجراء فحوصات وراثية: الأولى خلال الحمل والثانية قبل الحمل.

أ. إجراء فحص وراثي خلال الحمل:

يتخلل اجراء فحص لتشخيص جنين مريض. يمكن إجراء فحص وراثيّ للجنين عن طريق فحص خلايا المشيمة (رفيقة) والذي يتمّ إجراؤه في الثلث الأول للحمل, أو اجراء فحص ماء السلى, الذي يتم اجراؤه من الثلث الثاني للحمل. اجراء فحوصات خلال الحمل تناسب أزواجا يريدون تحضير طبيا وعائليا لولادة طفل مريض أو لأزواج أخرى تريد إيقاف حمل هذا الجنين. ترسَل هذه العيّنات إلى المختبر الوراثي لإجراء الفحوصات.

ب. إجراء فحص قبل الحمل:

معنى ذلك إجراء إخصاب خارجيّ خلاله يتم فحص وراثيّ على خليّة واحدة أُخرجت من بويضة مُخصبة قبل إرجاعها لرحم المرأة. عمليّة كهذه تسمى:
Pre implantation Genetic Diagnosis (PGD).

للتلخيص,

بسبب وجود احتمال أكبر لمشاكل صحية عند ابناء الأزواج الأقارب, ننصح بتوخي الحذر والانتباه أكثر في الحمل. مثل اجراء فحوصات التراساوند خلال الحمل كفحص الأعضاء الموسع وغيره. في قسم من الأمراض الوراثية يمكن تشخيص تشوهات خلقية في هذه الفحوصات.

في حالة تشخيص نتائج غير سليمة في فحوصات الالتراساوند أو غيرها في الحمل, ننصحكم بالتوجه لاستشارة وراثية أخرى.

أننا نعيش في عالم مليء بالتقنيات التكنولوجيّة والتطورات في مجال الفحوصات الوراثيّة، اذا كنتم ترغبون بطلب معلومات إضافيّة عن هذه التقنيات في كلّ حمل, ننصحكم بطلب ذلك من المستشارة الوراثية.

نتمنّى لكم دوام الصحّة والعافية
طاقم المركز الوراثيّ- المركز الطبي هعيمق- عفولة

מרכז רפואי העמק