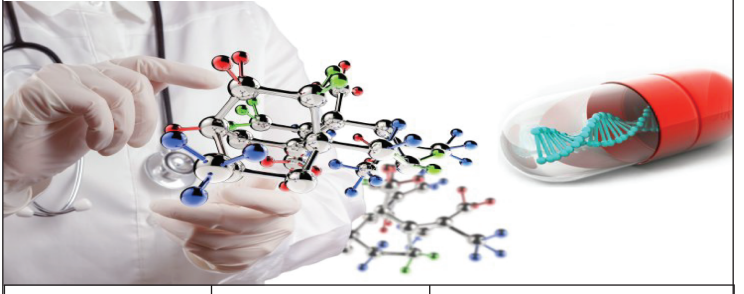
# كتيب شرح:
# استشارة وراثية بخصوص
# فحوصات لأمراض وراثية شائعة

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



| | | |
|---|---|---|
| גרסה 1.1 ערבית | תאריך גרסה | |
| חוברת מידע סקר אוכלוסייה | 17.7.2017 | EMC0010-16 |

# استشارة وراثية بخصوص فحوصات لأمراض وراثية شائعة

وُجّهتم الى المركز الوراثي لأجراء فحوصات لأمراض وراثية شائعة, في هذا الكتيب سوف نوفر لكم معلومات عن هذا المعطى، تأثيرِهِ والخيارات المطروحة أمامكم.

هذه الفحوصات معدة لكل شخص يريد أن يؤسس أو يوسع عائلته.

## ما الهدف من هذه الفحوصات؟

الهدف هو ايجاد أزواج لديهم احتمال كبير لولادة ابناء مصابون بأمراض وراثية صعبة.

## تقيم نسبة الخطورة؟

أغلب الأطفال يولدون معافون بدون أيّ مشاكل صحيّة، ومع ذلك، في كلّ حمل هنالك احتمال لولادة أطفال مع مرض أو تشوه خلقي . هذا الاحتمال يقدّر بنسبة 3%. معنى ذلك أنّه من كلّ 100 طفل، هنالك 3 أطفال قد يولدون مع مشكلة صحيّة أيًا كانت. هذه الاحتمال يتعلّق بالمادة الوراثية.

## ما هي المادة الوراثية؟

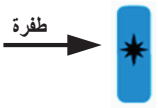
المادّة الوراثيّة الخاصّة بنا موجودة في كلّ خليّة من خلايا جسمِنا في تركيب خاصّ يدعى الحامض نووي ال DNA.

أل DNA ينتقل من الأهل إلى الأبناء وهو يحتوي على موادّ مسؤولة عن تحديد صفاتنا مثل لون العينين، فصيلة الدم وصفات وراثيّة عديدة أخرى.

خلايا جسمنا تعرف كيفية اكتشاف هذه المواد وتنتج بحسبها مواد ضرورية لصحتنا.

هذه الموادّ تُكَوّن 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




الفحوصات الوراثية التي يتم اجراؤها في هذا الاطار, تفحص تغييرات في ال DNA التي تسبب أمراضا شائعة نسبيا في المجتمع.

## أي الامراض الوراثية يتم فحصها في اطار الامراض الوراثية الشائعة ؟

أغلب الأمراض الوراثية التي يتم فحصها هي أمراض تنتقل بوراثة تدعى "وراثة متنحّية". أمراض متنوّعه كهذه، عوارضها صعبة وشديدة، وتؤثّر على أعضاء مختلفة بالجسم مثل الدماغ.

## ما هي الوراثة المتنحية؟

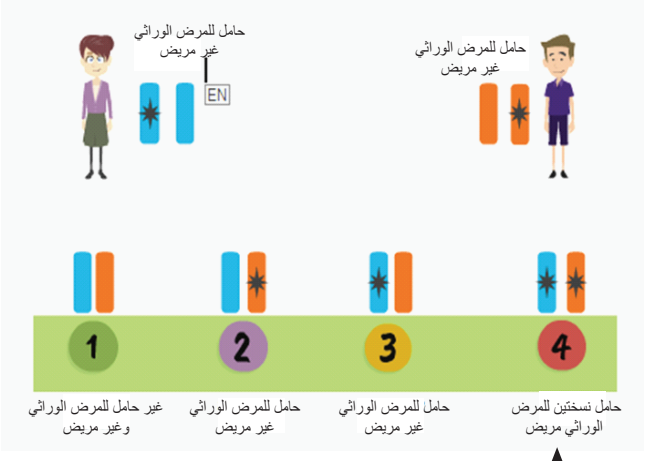
هي وراثة تؤدي الى ظهور المرض في حالة ظهور خلل وراثيّ (طفرة) في نسختين من الجين. في حال وجود خلل وراثي في نسخة واحدة فقط عند شخص ما فهو يكون معافى (لأنّ النسخة الثانية السليمة كافية ). هذا الشخص يكون حاملًا للخلل الوراثيّ ولكنّه كما أشرنا "معافى".

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. أي أنّنا نُورثهم نسخة واحدة من كلّ جين. ولهذا عندما يكون الأهل حاملين لتغيير وراثيّ فإنّه هنالك 4 تركيبات وراثيّة ممكنة لأبنائهم:
الإمكانيّة الأولى: أن يحصل الجنين على نسختين سليمتين بدون خلل وراثيّ.
الإمكانيّة الثانية: أن يحصل الجنين على نسختين: الأولى سليمة والثانية حاملة للمرض (مرة من الأم أو من الأب وبالعكس).

أما الإمكانيّة الأخيرة فهي أن يحصل الجنين على نسخة تحتوي على الخلل الوراثيّ من كلّ واحد من الأهل. 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% بكل حمل. أي احتمال ولادة طفل مريض من كل 4 ولادات.



## كيف نقرر ما هي الأمراض الشائعة في المجتمع والتي ينصح بفحصها؟

الامر يتعلق بحسب مدى انتشار هذه الامراض, صعوبة وخطورة هذه الامراض ونسبة دقة نتيجة الفحوصات الوراثية الخاصة بها. لهذا يتم اختار الأمراض الصعبة وشديدة الخطورة, نسب انتشارها عال نسبيا ودقة الفحص التي يتم اجراؤه عالية جدا.
الفحوصات يتم اجراؤها حسب الارشادات الخاصة بمنظمة الاطباء المختصين بالوراثة في اسرائيل ويجدر التنويه, أن هنالك مراكز طبية اخرى تنصح بإجراء فحوصات وراثية اخرى.

## أمراض وراثية منتشرة في كل العالم :

هنالك أمراض وراثية منتشرة في كل العالم ولذلك ننصح بإجراء هذه الفحوصات لكافة فئات المجتمع. مثال على ذلك :

- مرض ضمور العضلات SMA- Spinal Muscular Atrophy التي قد تظهر عوارضها في جيل الرضاعة.

- متلازمة ال X القابل للكسر , وتسمى بالعبريه X שביר. تعتبر واحدة من الأمراض الأكثر انتشارا المسببة لتخلف عقلي , وتنتقل بوراثة مختلفة.

- مرض التليف الرئوي CF- Cystic fibrosis يتميز بالأساس بمشاكل رئوية صعبة, مشاكل في امتصاص الغذاء وتأخر في التطور.

- مرض التلاسيميا: مرض دم يتميز بفقر دم صعب (انيميا) بسبب مشاكل في مادة الهيموغلوبين, وتظهر عوارضه في جيل الرضاعة.

## لماذا تتحدد الفحوصات الوراثية حسب الاصل الوراثي من نفس المجتمع, الطائفة, القرية؟

لأن لأشخاص من نفس الأصل الوراثي يوجد تشابه في المادة الوراثية ال DNA ولهذا يوجد احتمال اكبر لوجود خلل وراثي بنفس الجين.

## كيف يتم اجراء هذه الفحوصات ؟

الحديث هنا عن فحص دم بسيط لا يستدعي تحضيرات مسبقة.
أولا يتم فحص واحد من الزوجين, واذا وجدت طفرة في أحد الجينات التي تم فحصها, ينصح بإجراء فحص للطرف الاخر .

## والاجوبة؟

ترسل الاجوبة بالبريد بعد 10-8 أسابيع.

اذا وجدت نتيجة غير سليمة بالفحص: يدعى الزوجين لاستشارة وراثية موسعة في هذا الموضوع وتعطى لهم توصيات مناسبة.

**ما هي الامكانيات امام زوجان توجد لديهما خطورة لولادة جنين مريض بمرض وراثي؟**
هنالك إمكانيتان: الأولى خلال الحمل والثانية قبل الحمل.

إجراء فحوصات خلال الحمل تناسب أزواج يريدون تحضير طبي وعائلي لولادة طفل مريض أو لأزواج أخرى تريد إيقاف حمل هذا الجنين.

إمكانية ثانية لتخطيط العائلة هي إجراء فحص قبل الحمل.
أي 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.

**وفي النهاية،**
ننصحكم بقراءة منشور الفحوصات الوراثية بتمعن (المرفق لهذا الكتيب), بالنسبة للأمراض الوراثية التي ننصحكم بإجرائها قبل التوجه للاستشارة الوراثية.

قبل كل حمل في المستقبل, ننصحكم بفحص اذا كانت هنالك فحوصات وراثية جديدة, أو توصيات جديدة بالنسبة للفحوصات الوراثية.

بالإضافة, في حالة وجود مرض وراثي أي كان في عائلتكم, ننصحكم بإجراء فحص وراثي لهذا المرض. ولهذا من المهم اعلام المستشار الوراثي بهذه المعلومات لمناسبة توجه طبي خاص بكم.

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

מרכז רפואי העמק