





كلية الزراعة
قسم الوراثة

الوراثة والمجتمع
لطلاب الصف الثالث
شعبة الإرشاد الزراعي والتنمية الريفية

القائم بإعداد المادة العلمية
وتطوير الجزء الأول من هذا المقرر

الأستاذ الدكتور / خليفة عبد المقصود زايد
أستاذ ورئيس مجلس قسم الوراثة
كلية الزراعة – جامعة المنصورة

الوحدة الخامسة

بعض الأمراض في الإنسان وطريقة
توارثها وعلاقة الوراثة بالصحة والمرض

الأهداف: من المتوقع فى نهاية دراسة هذه الوحدة أن يكون الطالب قادرا علي أن يفهم:

– أعراض مرض السكر وبأن التركيب الوراثى للمرض غير تام النفاذ

.Incompletely

– عدم إمكانية الإعتماد على نتائج الإحصائيات التى تجرى على التكرار الجيني لهذا المرض فى المجتمع .

– التغيرات المرضية التى تحدث فى مرضي السكر.

– أن مرض السكر يجرى فى العائلات وبأنواعه وخصائص كل نوع.

– مرض السكر المتعلق بالحمل.

– كيفية إنتاج الإنسولين البشري لعلاج مرض السكر من خلايا بكتيريا القولون.

– فهم علاقة العوامل البيئية بالإصابة بمرض السكر وكيفية الوقاية من الإصابة.

مقدمة:

من المعتاد فى الكتب أو مقالات الوراثة فى الإنسان أن نبدأ بوصف وراثة الصفات التى تنتقل من الآباء إلى الأبناء عن طريق العوامل المنديلية البسيطة أما الصفات الأكثر تعقيدا من الناحية الوراثة فتناقش الحالات التى يتداخل فيها تأثير الوراثة مع البيئة مع تقدير أهمية كل منهما فى تحديد الصفة ، والسبب فى هذا الإتجاه مقصود به تأكيد حقيقة مهمة جدا فى تفهم الأساس الحيوي لشخصية الإنسان.

ومهما كانت القدرات العقلية لأى شخص فإنه لا يمكن التحقق منها إلا خلال فترة حياته والتفاعل بين التركيب الوراثي والبيئة التى يعيش فيها ومن الطبيعى أنه لا يمكن تغيير التركيب الوراثي للفرد بعد الإخصاب.

الصفات البسيطة والمعقدة:

جميع الصفات فى الإنسان ليست فقط معقدة من ناحية وراثتها بل تختلف فى درجة تعبيرها فى الفرد باختلاف بيئته فمثلا وزن أى فرد يتوقف إلى حد ما على الحالة الصحية للفرد وظروف التغذية .

والسؤال الآن لماذا كانت هذه الصفات معقدة ومتداخلة تداخلا كبيرا مع البيئة ؟
كما نعرف أن تغيير أى جين يؤدي إلى تغيير أو منع لبعض العمليات الفسيولوجية فإذا كان هذا التعبير بسيط أو أن العملية الفسيولوجية نفسها غير مهمة فإن الشكل المظهري الناتج سيختلف إختلافا طفيفا عما قبل حدوث الطفرة بالإضافة إلى ذلك فإن هذا الشكل المظهري الجديد قد يتحور تحت تأثير البيئة ويختفي تبعا لذلك تأثير هذا الجين الجديد على مستوى الشكل المظهري مثل هذه الجينات تعتبر غير تامة النفاذ **incomplete penetrance** .

فلو فرضنا أى الفرد **A** يمتلك جين يجعل اللون فى بيئة معينة أغمق من الشخص **B** ولكن إذا عاش **A** فى بيئة داخلية مظلمة ولا يتعرض للشمس بعكس **B** الذى يعيش فى بيئة مشمسة فسوف يظهر **B** أدكن لونا من **A** .

ولهذا عند دراسة وراثة لون الجلد ينبغي أن نحصل على بيانات من آباء وأخوات ونسل كل من **A & B** ولكن نتيجة للتحويلات البيئية السابقة قد تكون البيانات الناتجة مضللة ، فوراثة الإختلافات البسيطة فى لون الجلد من الصعب تحليلها ولو أننا مقتنعين بأن العامل الوراثي فى تحديد اللون موجود.

ومن الناحية الأخرى إذا نظرنا إلى طفرة تسبب تغيير كبير فى العمليات التكوينية فإن التعبير المظهري الناتج عنها سيختلف تماما **Full penetrant** أى يمكن ملاحظته تحت أى ظروف محورة للبيئة مثل مرض التقزم الوراثي ، فالرجل القزم يمكن معرفته وفصله عن أى شخص عادي.

إن فإى تغيير كبير أو حاد فى نظام تكوين الكائن يكون ضار فى معظم الأحوال أكثر منه مفيد أو حتى محايد وقد بين فيشر **Fisher 1930** أنه قد توجد علاقة عكسية بين كمية التغيير وإحتمال كون هذا التغيير نافع أو ضار ومن هنا جاءت الحقيقة أن الأمراض الوراثية تمدنا بأمثلة كثيرة وواضحة عن الوراثة المندلية فى الإنسان.

الاستعداد الوراثي للإصابة بمرض السكر ودور البيئة في إظهاره:

يحتوى دم أى إنسان عادى على نسبة ذائبة من السكر وهذه النسبة دائما ثابتة وعندما تميل هذه النسبة إلى النقص يبدأ الكبد فى إفراز بعضا من السكر المخزن فيه ليعادل هذا النقص ، والسكر إما أن يخزن أو يستعمل فى إنتاج الطاقة ، أما إذا زادت نسبة السكر فإنه يفرز خلال الكلية فى البول ، وتتحرق كمية كبيرة أو صغيرة من السكر للحصول على الطاقة.

فقد تتلف عملية إنتاج الأنسولين في بعض الأشخاص وبذلك تضعف قدرتهم على إستعمال السكر ، فإذا ولد بعض الأطفال عندهم سكر فإنه بذلك يكون وراثى بنسبة ١٠٠٪. وإذا تلفت عملية إنتاج الأنسولين ستقل القدرة على إستعمال السكر وترتفع بالتالى نسبته فى الدم وتصل الدرجة بهؤلاء المصابين إلى إفراز الزيادة من السكر فى البول وإذا حلل دم هؤلاء الأشخاص سنجد أن نسبة السكر فيه أعلى من المتوسط العادى المعروف ، وقد تكون رائحة فم الأشخاص المصابين بمرض السكر مثل رائحة الأسيتون وذلك لتحول السكر إلى أسيتون والأسيتون سام بالنسبة للجسم.

ويسمى الخطأ فى هضم السكر **Diabetes mellitus** ، ومن المعروف أن مرض السكر مرض يجرى فى العائلات **Runs in families** ونتيجة لهذا جمع عدد كبير من العلماء سجلات النسب بغرض التعرف على طبيعة توريث هذا المرض ومن المؤكد حتى الآن أنه لم يتم التوصل إلى نظرية مرضية تماما عن وراثة هذا المرض ، وأكبر عقبة فى سبيل الوصول إلى تفهم وراثه مرض السكر هى أنه قد يصاب به المريض فى أى وقت من الطفولة إلى الشيخوخة وعادة ما يظهر المرض فى سن ٤٥ - ٦٥ سنة وهذا لا يمنع ظهوره فى أى وقت ويمتاز التركيب الوراثى لمرض السكر بأنه غير تام النفاذ **Incompletely penetrance** حيث أن بعض الأشخاص المفترض أنهم حاملين لهذا التركيب قد لا يظهر عليهم أى أعراض طوال فترة حياتهم.

وكذلك فإن هذا التركيب الوراثي لمرض السكر قد يكون قاسى ومميت فى بعض الأحيان وفى أحيان أخرى قد لا يشعر الشخص بتأثيره . والسؤال الآن هو هل جميع أنواع مرض السكر ترجع إلى نفس التركيب الوراثى أم لتركيبين وراثيين أم ترجع لأكثر من تركيب وراثى ؟؟؟ ، والإجابة هو أنه إلى الآن لا توجد نظرية تفسر ذلك تماما وإن كانت قد وضعت نظريتين فرضيتين لاقت كل منهما مؤيدين من العلماء وهما على النحو التالى :

النظرية الفرضية الأولى: من المعتقد أن مرض السكر قد يكون حاد أو مزمن فمرض السكر الحاد والذي يظهر مبكرا في حياة الشخص ينشأ عن التماثل بالنسبة لجين متنحى أما الحالة الخفيفة من المرض والتي تظهر في الأشخاص المسنين فتكون نتيجة لنفس الجين في الحالة الخليطة أو نتيجة لجين آخر سائد في الحالة الخليطة.

النظرية الفرضية الثانية: جميع أنواع مرض السكر تظهر نتيجة لجين متنحى في حالة أصيلة ، وإذا كان الجين المتحكم في هذه الصفة سائد وتام النفاذ فيجب أن يكون لكل طفل مريض بالسكر على الأقل أحد الآباء مريض بالسكر بغض النظر عن حدوث الطفرات . فإذا كان الجين متنحى وأيضا تام النفاذ فإن زواج شخصين مصابين بهذا المرض سوف يعطى ٧٥٪ من الأطفال مصابين بالمرض.

وبالطبع المتوقع على أساس الفرضين السابقين لا يمكن التحقق منه لعدم نفاذ التركيب الوراثى لمرض السكر.

Siniscalco et al والدراسات المهمة التى قام بها سينسيكالكو وزملاؤه من دراسة ٤٧ عائلة إختارها على أساس أنه على الأقل يوجد فى كل عائلة أخين أو أختين وصلا إلى عمر ٦٠ سنة ، واحد من الأخين أو أكثر من العائلة كان مريض بالسكر وإختيار هذا السن بالذات سوف يقلل من إحتمال أن الأشخاص اللذين يسجلون على أنهم أصحاء قد يصابوا بالمرض فيما بعد مما يجعل هذا الإحصاء خاطيء ، وكانت نتيجة هذه الدراسات أن فضل سينسيكالكو النظرية القائلة بأن المسئول عن هذا المرض جين مفرد متنحى وغير تام النفاذ.

والإختلاف فى سن الإصابة بالمرض وكذلك فى خطورته يمكن إرجاعه جزئيا إلى التغيرات أو التذبذبات البيئية وجزئيا إلى الجينات المحورة . والجينات المحورة لا تسبب المرض فى حد ذاتها وإنما هى تؤثر على الجين الأساسى المسبب للمرض فقد لا تظهره وقد تظهره بدرجة مختلفة وتظهر أهمية الجينات المحورة فقط فى الأشخاص المصابين بالمرض.

والدليل على وجود الجينات المحورة هو أنه فى العائلات التى يوجد فيها إثنان أو أكثر من الأطفال مصابين بالمرض هو أنه فى هذه العائلات يظهر فى إخوانهم أو أخواتهم تشابه أكثر فى أعراض وخصائص المرض عما فى الأشخاص المصابين وغير أقارب ، وهذا دليل قوى وإن كان غير فاصل.

ونظرا لعدم تمام نفاذ الجينات المتحكمة فى مرض السكر فإنه لا يمكن الإعتماد على نتائج الإحصاءات التى تجرى على التكرار الجينى لهذا المرض فى المجتمع ومرض السكر من الأمراض الشائعة وقد بلغت نسبة الإصابة به فى الدنمارك لمن هم أكثر من ٦٠ سنة ٢٠ فى الألف بينما بلغت الإصابة به فى أحد المدن فى إنجلترا ٥١ فى الألف.

التغيرات المرضية التي تحدث في مرضى السكر:

- الإرتفاع المستمر لنسبة السكر في الدم

- فقدان السكر في البول (زيادة هائلة في نزول السكر في البول)

- زيادة كمية تحرك الدهون من مناطق تخزينها إلى الدم مما

يؤدي في معظم الحالات إلى إرتفاع نسبة سكر الكيتون في الدم.

ولتشخيص مرض البول السكرى بدقة وضعت منظمة الصحة العالمية عام ١٩٨٠ بعض المعايير التى لابد من إستيفائها لتشخيص المرض وهى تعتمد على تحديد نسبة السكر بدقة فى الدم بعد إعطاء جرعة من السكر عن طريق الفم ، أما التشخيص الإكلينيكى للمرض فإنه فى الغالب يعتمد على : معاناة المريض لكثرة إدرار البول ، العطش ، فقدان الوزن مع زيادة نسبة السكر فى الدم قبل وبعد الأكل.

العامل الوراثى **Genetics**

من المعروف أن مرض البول السكرى يجرى فى عائلات معينة ولكن طريقة توريث هذا المرض ليست مفهومة إلى الآن وهناك إفتراضين على وراثة هذا المرض:

الأول: أن توريث مرض البول السكرى مسئول عنه جين مفرد

الثانى: أن توريث مرض البول السكرى مسئول عنه عديد من الجينات

ولحسن الحظ فإن العوامل الوراثية للمرض لا تؤدي إلى الإصابة به مباشرة ولكنها تمهد لحدوث المرض وظهوره إن توافرت معها العوامل البيئية ، وبالطبع المتوقع على أساس الفرضين السابقين لا يمكن التحقق منه لعدم نفاذ التركيب الوراثى لمرض السكر.

العوامل البيئية وعلاقتها بالإصابة بمرض السكر:

وجد أن هناك عوامل خارجية مختلفة تؤدي إلى بداية ظهور مرض البول السكري الأولى وكان قديما يقال أن الفيروسات المختلفة مثل فيروس الحصبة الألمانية وفيروسات أخرى هي السبب الرئيسي في الإصابة بهذا المرض ولكن ثبت حديثا أن هناك عوامل أخرى مثل الأمراض الغذائية كالسمنة التي تؤدي إلى زيادة المقاومة للإنسولين حيث تؤدي إلى تقليل قابلية أخذ بعض الأعضاء للإنسولين مثل الأنسجة الدهنية والعضلات فتزيد بالتالي كمية الأنسولين في الدم وبالتالي فإن خلايا البنكرياس من النوع **B** تحاول تعويض هذه الظاهرة بزيادة إفراز الأنسولين فتصاب بعد فترة بالإحباط مما يؤدي إلى الإصابة بالنوع الثاني من مرض البول السكري الأولى.

فلقد أجريت دراسات على ناس إتجهوا للثقافة الغربية بسبب التطورات الإقتصادية والتحضر ، ويمكن إثبات أن أغذيتهم وأمراضهم قد إختلفت لهذا السبب. فتوجد فى كينيا وأوغندة سجلات طبية تمتد عبرة فترة التمدن التى نقل فيها بعض الأفارقة المعدمين من الريف إلى المدن ويمكن توثيق التغيرات فى تغذيتهم ، فلقد ازدادت بهم أمراض القلب وتصلب شرايين المخ وضغط الدم والسمنة ومرض السكر وغيرها من الأمراض الأخرى التى سميت أمراض الغرب ويشاهد نفس الشىء بين الهنود الأمريكيين وفى شمال أفريقيا والشرق الأدنى.

وللوقاية فإنه يجب العمل ضد آثار التمدن فى الدول النامية ،
ضد الأنشطة المروجة لصناعة الأغذية المحفوظة ، ضد الإقبال
المتزايد على تعاطى الحلوى والأغذية الطرية الغنية بالملح
والدهون ، وإن لم نحاول أن ننقذ أنفسنا من هذا فستكون
النتيجة أن يقاسى عددا كبيرا من الناس على مستوى العالم من
آثار هذا المرض بشكل لن توقفه حقن الأنسولين.

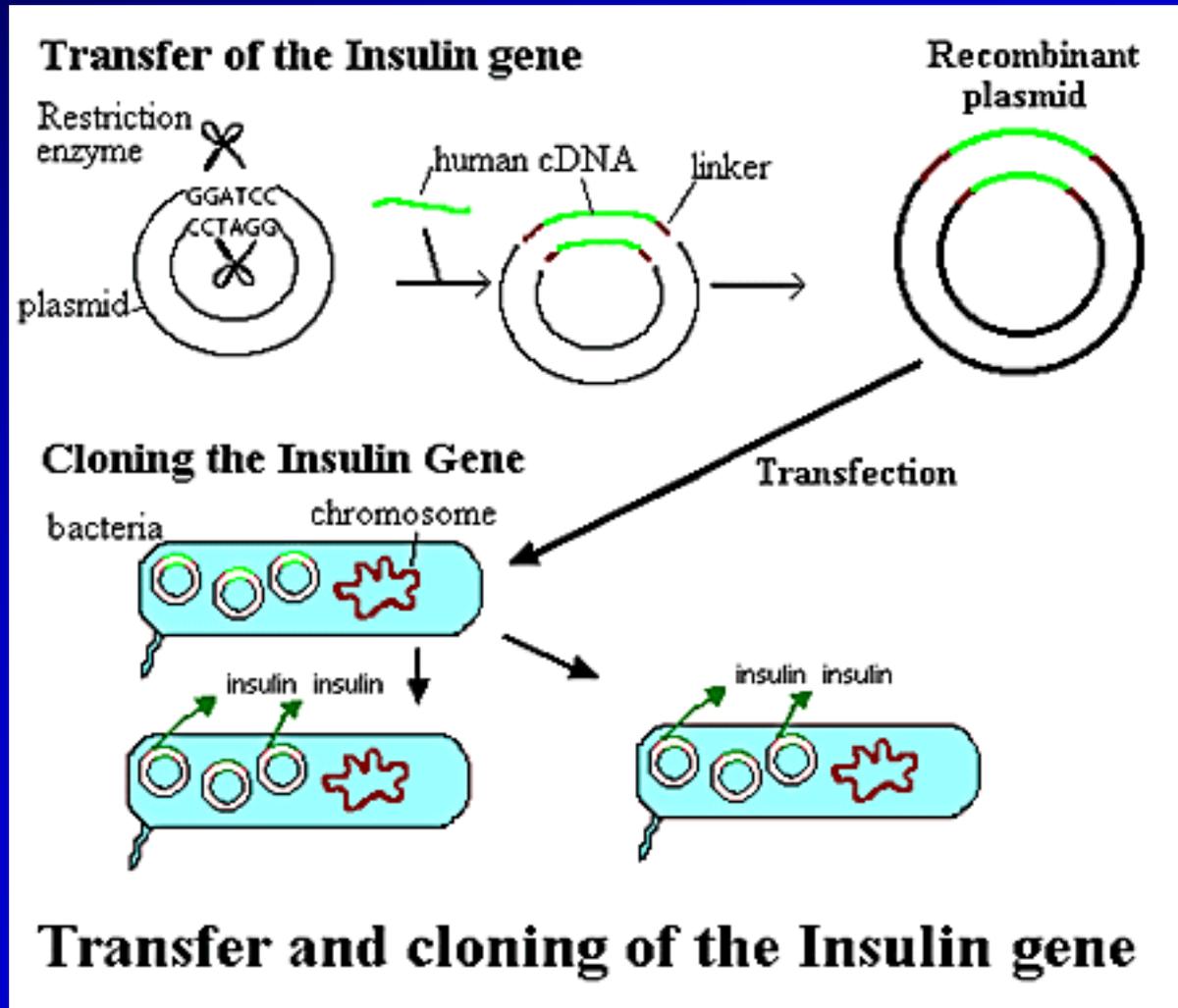
طريقة العلاج:

في الحقيقة يعتبر مرض السكر من الأمراض الشائعة في المجتمعات ، ولحسن الحظ فإن هذا المرض من الأمراض التي يمكن السيطرة عليها بعكس مرض السرطان على سبيل المثال أو أمراض الفشل الكبدى أو الفشل الكلوى ، ولكن لسوء الحظ فإن معظم الناس الذين يصابون بمرض السكر لا يعرفون أنهم مصابون بهذا المرض ولذا لا يعالجون منه إلا بعد إكتشافهم فيما بعد وفى مرحلة متأخرة جدا من الإصابة بالمرض أنهم مصابون بمرض السكر.

وحيث أن مرض السكر بالرغم من أنه من الأمراض الشائعة إلا أنه قد أمكن السيطرة على المرض بتوفر وسائل العلاج المناسبة مثل توفير الأنسولين البشرى . ولقد كان لتقنيات الهندسة الوراثية الفضل فى إنتاج الأنسولين الآدمى من خلايا البكتيريا حيث بلغ إنتاج محصول الأنسولين ١٠٠٠٠٠ جزيء للخلية البكتيرية وكان هذا الإنتاج كافيا لإنتاج محصول نهائى يقدر ب ١٠٠ جرام من الأنسولين من وعاء تخمير حجمه ٢٠٠٠ لتر.

هذا علما بأن صناعة ١٠٠ جرام إنسولين من خلال
استخلاصه من غدد البنكرياس الحيوانية يحتاج إلى
١٦٠٠ رطل من هذه الغدد من المجازر مما يعكس
مدى كفاءة تقنيات الهندسة الوراثية في إنتاج
الأنسولين البشرى من البكتيريا.

والأنسولين البشري يتم إنتاجه داخل خلايا البكتيريا بالطريقة التالية (شكل رقم ١) :



شكل رقم ١ . طريقة إنتاج الإنسولين البشري داخل الخلايا البكتيرية .

أنواع مرض السكر:

ويمكن تقسيم مرض البول السكري لنوعين هما :

Classification of diabetic disorders

Primary diabetes mellitus

Type I : Insulin dependent

Type II : Non insulin dependent

Secondary diabetes mellitus

Gestational diabetes

Hormonal imbalance

Drug induced

Pancreatic disease

مرض السكر بشكل عام هو مرض تنتج أعراضه بسبب مشاكل تتعلق بالأنسولين سواء في إنتاجه أو في نشاطه ، وأكثر الأنواع شيوعاً من مرض السكر تسمى :

**Type - I diabetes
& Type II diabetes**

مرض السكر من النوع الأول **Type – I diabetes** :
يعد مرض السكر من النوع الأول من أكثر أشكال الحالات المرضية قسوة
في مرضى السكر ، وهو المرض الذى يعتمد فى علاجه على الحقن
بالأنسولين ، ولذا فمن المعروف عن هذا المرض بأنه **Insulin-**
dependent diabetes ، ولذا فإن الأشخاص المصابين بهذا
المرض يعتمد علاجهم على الحقن بالأنسولين لتنظيم عملية التمثيل
الغذائى للسكر فى أجسامهم.

في الماضي كان يسمى هذا النوع من مرض السكر بمرض السكر الشبابي أي المرض الذي يصيب الصبية **Type – I diabetes was called juvenile diabetes** ، وذلك لأن الأطباء كانوا يعتقدون أن هذا المرض يصيب فقط الأطفال والشباب في سن صغير ، ومن ثم عرف الأطباء الآن أن البشر في أي عمر يمكن أن يتكون بهم مرض السكر من النوع الأول ، بينما معظم الحالات المرضية من هذا النوع يتم إكتشافها في الأفراد الذين تقل أعمارهم عن عشرون عاما.

ويرجع النوع الأول من مرض السكر إلى نقص أو فشل البنكرياس في إنتاج الأنسولين ، ويحدث هذا المرض عندما يفشل البنكرياس في إنتاج القدر المناسب من الأنسولين ، هذا الهرمون الذى يستخدمه الجسم فى جعل سكر الدم (الجلوكوز) متاحا لخلايا الجسم.

فالأفراد الذين يعانون من مرض السكر من النوع الأول يعانون من حالة خطيرة خاصة هي **Ketoacidosis** وهى خطيرة إرتفاع الأحماض السامة فى الجسم.

حالات مرض السكر من النوع الأول **Type – I diabetes** :

يعتبر مرض السكر من النوع الأول من أمراض المناعة الذاتية **Autoimmune disease** ، ويعتقد الكثير من الخبراء أن هذا المرض يمكن علاجه بطرق وراثية لأنه يتعلق بمشاكل في جين الأنسولين تجعل المرضى تنتج إنسولين طافر تقل كفاءته عن الأنسولين الطبيعي ، أو بمشاكل تتعلق بكمية الأنسولين بالدرجة التي تجعله يقوم بوظيفته الطبيعية في الجسم.

وفي حالة أمراض المناعة الذاتية التي تصيب مرضى السكر من هذا النوع فإن جهاز المناعة في جسم هؤلاء المرضى يهاجم نفسه بنفسه.

ففى داخل خلايا البنكرياس يوجد حوالى ١٠٠.٠٠٠ خلية فى تجمع خلوى يعرف بالجزر **known as the islets** كل جزيرة من هذه الجزر ربما تحتوى على ١٠٠٠ – ٢٠٠٠ خلية من خلايا بيتا **beta cells** تقوم بتصنيع الأنسولين وتحويله إلى الدم.

فى الأشخاص المصابون بمرض السكر من النوع الأول فإن خلايا بيتا تهاجم بواسطة جهاز المناعة فى الجسم ويتم تدميرها ببطيء ، وبالتالى فإن مشكلة إنتاج الأنسولين تأتى هنا من تدمير وعدم بقاء خلايا **beta cells** فى البنكرياس.

ولم تعرف حتى الآن الحالات التى تجعل جهاز المناعة يهاجم خلايا البنكرياس فى الجسم مما يترتب عليه بالتالى الإصابة بمرض السكر من النوع الأول.

مرض السكر من النوع الثانى **Type- II diabetes** :

يعد هذا النوع من معظم أنواع مرض السكر الشائعة ويعرف بمرض السكر الذى يصيب الكبار وهذا المرض لا يعتمد فى علاجه على

الأنسولين ويعرف بال **Maturity – onset diabetes**

وهذا النوع من مرض السكر يمثل ٨٥ إلى ٩٠٪ من كل حالات مرض

السكر ، حوالى ٥٪ من هذه المجموعة من المصابون ذو وزن زائد فى

معظم الحالات ، وهؤلاء الناس وزنهم زائد بحسب الأصل قبل أن

يصابون بالمرض.

ومرض السكر من النوع الثانى هو مرض يجرى فى العائلات وهو أكثر أنواع مرض السكر الذى يصيب الأفراد الأكثر من أربعون عاما ، ومع ذلك فإن أى شخص يمكن أن يصاب فى مرحلة مبكرة من عمره بمرض السكر من النوع الثانى ، وقد تقرر حديثا أن معظم الأطفال المصابون بمرض السكر تم بهم تشخيص النوع الثانى من المرض.

وفى معظم مرضى السكر من النوع الثانى نجد أن البنكرياس يقوم بإنتاج كميات كبيرة من الأنسولين أكثر من تلك التى يحتاجها الجسم وعلى الأقل فى المراحل المبكرة من الإعياء بهذا المرض.

والمشكلة هنا تتمثل فى زيادة الكوليسترول والدهون الناتجة عن الرجيم فى الدم مما يوقف نشاط الأنسولين لجعل الجلوكوز متاحا لخلايا الجسم ، وبتقدم الأعراض يتوقف البنكرياس عن العمل لحدوث إحباط للخلايا المنتجة للإنسولين فتصبح لا تنتجه مما يتطلب حقنه فى المرضى فى الحالات الضرورية.

فمعظم حالات مرض السكر من النوع الثانى لا تحتاج إلى الأنسولين على الأقل فى المراحل المبكرة والمراحل المتوسطة من الإصابة بهذا المرض . ونظرا لأن الجلوكوز لا يستهلك بواسطة الخلايا فإنه يحدث زيادة غير عادية فى نسبة السكر فى الدم ، وهذه الزيادة من السكر تفرز فى البول.

ويمكن السيطرة على مرض السكر من النوع الثانى بواسطة عوامل معينة فى حياة الأشخاص المصابين بالمرض تتعلق بالغذاء وبإجراء التمرينات الرياضية ، فمرضى السكر من النوع الثانى تزداد بهم خطورة الإصابة بالأمراض التى تصيب الكلية والقلب والجهاز العصبى وأمراض العيون.

أعراض مرض السكر من النوع الثانى	أعراض مرض السكر من النوع الأول
زيادة إدرار البول ، زيادة العطش ، زيادة الجوع ، ضعف الإبصار ، ضعف إلتئام الجروح ، إرتفاع معدل إصابة السيدات بالأمراض الفطرية.	زيادة تكرار إدرار البول ، إنخفاض فى الوزن ، العدوى المتكررة للجلد ، نزول كميات كبيرة من السكر فى البول.

مرض السكر الثانوى Secondary diabetes

وينشأ مرض السكر الثانوى عما يلى:

- (١) الأمراض التى تصيب البنكرياس وخاصة أمراض البنكرياس المزمنة الناتجة عن تعاطى الكحولات .
- (٢) عدم التوازن الهرمونى وهى تتضمن الأمراض الناتجة عن الأعراض التى تصيب مستقبلات الأنسولين
- (٣) الكيماويات والأدوية المحدثه لمرض السكر
- (٤) العديد من الأمراض الوراثية
- (٥) الكيماويات التى تتسبب فى زيادة مستوى السكر فى الدم بصورة غير عادية مثل :
Glucocorticoids وهو يستخدم ك **anti- inflammatories**
Furosemide ، وهو يستخدم فى التحكم فى ضغط الدم ، **Thiazide**
diuretics وهو يستخدم فى التحكم فى ضغط الدم ، المنتجات الدوائية المحتوية على **Estrogen** ، **Beta blockers** والذى يستخدم فى علاج أمراض القلب .

Risk عوامل الخطورة بالنسبة لمرضى السكر **factors for diabetes**

١) العمر: كل الناس معرضة خلال فترة حياتهم للإصابة بمرض السكر ، ومع ذلك تزداد خطورة الإصابة بالمرض مع تقدم العمر ، وحينئذ توجد زيادة تدريجية في قابلية الإصابة بالمرض تتقدم هذه الزيادة سريعا جدا عند الوصول لعمر الأربعون عاما وبعد هذا السن تحدث قفزات سريعة في قابلية الإصابة بالمرض.

٢) العامل الوراثي: الوراثة تعد عامل هام جدا في تحديد القابلية أو الإستعداد الوراثي للإصابة بمرض السكر خاصة مرض السكر من النوع الأول **Type – I diabetes** أما مرض السكر من النوع الثاني **Type – II diabetes** فهو عادة مرض يجرى في العائلات ، وتعتبر السمنة عامل هام جدا في تكوين الإصابة بمرض السكر من النوع الثاني . فقد وجد أن حوالي ٨٠ – ٨٥٪ من الناس المصابون بمرض السكر من النوع الثاني كانوا ذو وزن زائد ، والحقيقة هي أنه ليس كل الناس الذين يتصفون بالوزن المفرط مصابون بمرض السكر ، ولكن إذا كان الفرد مصابا بالسمنة فإنه يمكن له أن يبقى نفسه من الإصابة بالمرض لمدة ١٠ إلى ٢٠ عاما القادمة من الآن.

٣) السلالة: يعتبر مرض السكر من الأمراض الشائعة في الولايات المتحدة على مستوى الأفارقة الأمريكيان والهنود الأمريكيان ، وان أكثر من ٤٠٪ من الهنود في الولايات المتحدة الأمريكية مصابون بمرض السكر من النوع الثانى ، بينما سلالة الهنود وحدها لم تكن مجالاً للتنبؤ بالمرض فيها ولكن تتحدد قابلية الإصابة بمرض السكر بعامل آخر هام مثل السمنة المفرطة.

٤) الفقر: لم يجد العلماء علاقة بين الفقر والإصابة بمرض السكر ، ففي عملية حصر في الولايات المتحدة الأمريكية ، وجد أن الأسر التى يقل دخلها عن ١٥٠٠٠ دولار فى العام أكثر احتمالاً فى إصابتها بمرض السكر.

٥) فشل تحمل الجلوكوز: الأفراد الذين تفشل أجسامهم في تحمل الجلوكوز هم الذين يتصفون بضغط الدم المرتفع والمعدلات المرتفعة من الكوليسترول التي تصل إلى ٢٤٠ ملل جرام أو أكثر.

٦) السيدات : السيدات اللاتي يوجد في تاريخ عائلتهن سيدات قابلة للإصابة بمرض السكر المتعلق بالحمل هن اللاتي يلدن أطفالا يزن الطفل ٩ أرطال أو أكثر.

وعملية وجود عامل أو أكثر من عوامل الخطورة السابقة لا يعنى الإصابة بمرض السكر ولكن يعنى زيادة احتمال وقوع الإصابة بالمرض.

والخلاصة:

هى أن الخطأ فى هضم السكر يسمى **Diabetes mellitus** ، مرض السكر مرض يجرى فى العائلات **Runs in families** ، ومن المؤكد حتى الآن أنه لم يتم التوصل إلى نظرية مرضية تماما عن وراثة هذا المرض ، وأكبر عقبة فى سبيل الوصول إلى تفهم وراثه مرض السكر هى أنه قد يصاب به المريض فى أى وقت من الطفولة إلى الشيخوخة وعادة ما يظهر المرض فى سن ٤٥ - ٦٥ سنة وهذا لا يمنع ظهوره فى أى وقت ويمتاز التركيب الوراثى لمرض السكر بأنه غير تام النفاذ **Incompletely penetrance** حيث أن بعض الأشخاص المفترض أنهم حاملين لهذا التركيب قد لا يظهر عليهم أى أعراض طوال فترة حياتهم.

أجب من فضلك عن جميع الأسئلة التالية :

١- مرض السكر لا يجري فى العائلات ويسمى الخطأ فى هضم السكر **Diabetes mellitus**.

٢- التركيب الوراثي لمرض السكر تام النفاذ بمعنى أن الأفراد الحاملين لهذا التركيب تظهر عليهم أعراض المرض .

٣- الإختلاف فى سن الإصابة بمرض السكر والإختلاف فى خطورته يرجع جزئيا إلى التغيرات البيئية وجزئيا إلى الجينات المحورة .

٤- لا يمكن الإعتماد على نتائج الإحصاءات التى تجرى على التكرار الجينى لمرض السكر فى المجتمع بسبب أن التركيب الوراثي للمرض غير تام النفاذ .

٥- يعتبر مرض السكر من النوع الثانى من أمراض المناعة الذاتية لأنه يمكن علاجه بطرق وراثية لأنه يتعلق بمشاكل فى جين الأنسولين بالدرجة التى تقلل من كفاءة الأنسولين عن الأنسولين الطبيعى .

إجابة الأسئلة السابقة :

١- مرض السكر لا يجري فى العائلات ويسمى الخطأ فى هضم السكر **Diabetes mellitus** . (إجابة خاطئة)

٢- التركيب الوراثي لمرض السكر تام النفاذ بمعنى أن الأفراد الحاملين لهذا التركيب تظهر عليهم أعراض المرض . (إجابة خاطئة)

٣- الإختلاف فى سن الإصابة بمرض السكر والإختلاف فى خطورته يرجع جزئيا إلى التغيرات البيئية وجزئيا إلى الجينات المحورة . (إجابة صحيحة)

٤- لا يمكن الإعتماد على نتائج الإحصاءات التى تجرى على التكرار الجينى لمرض السكر فى المجتمع بسبب أن التركيب الوراثي للمرض غير تام النفاذ . (إجابة صحيحة)

٥- يعتبر مرض السكر من النوع الثاني من أمراض المناعة الذاتية لأنه يمكن علاجه بطرق وراثية لأنه يتعلق بمشاكل فى جين الأنسولين بالدرجة التى تقلل من كفاءة الأنسولين عن الأنسولين الطبيعي . (إجابة خاطئة)

Thankyou