





**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 السابعة

علاقة الوراثة بالصحة والمرض
التغيرات الكروموسومية وعلاقتها
بالإجهاض التلقائي وبالأمراض الوراثية
التي تصيب الإنسان

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

- ١- دراسة كيفية نشوء التغيرات الكروموسومية العددية في الإنسان
- ٢- فهم الأسباب الوراثية وراء الإجهاض التلقائي
- ٣- الوعي بعلاقة التغيرات الكروموسومية العددية بنشأة بعض الإعاقات الصحية في الإنسان.
- ٤- الوعي بالإعاقات الصحية الناتجة عن عوامل بيئية وأثرها على عملية التشكل الجنيني.
- ٥- ما الذى يجب أن يراعيه المجتمع لتجنب الإعاقات الخلقية الناتجة عن فيروس الحصبة الألمانية.
- ٦- مراجعة التغيرات الكروموسومية العددية السابق دراستها ثم ربطها ببعض الأمراض الوراثية في الإنسان.

مقدمة : إكتشف فى الستينات من القرن العشرين أنه توجد علاقة بين الإجهاض التلقائي والإنحرافات الكروموسومية الناتجة عن تغيير فى تركيب أو فى عدد الكروموسومات وتبين من ذلك أن الأسباب الكروموسومية تقف وراء الموت المبكر للأجنة وتبين أن حوالي ٦٥٪ من الأجنة المجهضة تلقائيا فى الشهور الثلاثة الأولى من الحمل بها إنحراف كروموسومي من نوع أو آخر مما يدل على عمق العلاقة بين الإجهاض التلقائي ووجود إنحرافات كروموسومية فى الجنين المجهض.

والإجهاض هو التخلص من الحمل قبل ٢٠ أسبوع من الحمل وهو أيضا إزالة الجنين الذي يزن أقل من ٥٠٠ جرام ، وقد تبين من دراسة عدد الكروموسومات في خلايا الأجنة المجهضة تلقائيا أن زيادة كروموسوم جسمى عن مجموع تعداد الهيئة الكروموسومية فى الإنسان يعد أكثر الأسباب شيوعا وراء الإجهاض التلقائي بالنسبة لباقي لأنواع الإنحرافات الكروموسومية الأخرى.

وتمثل الإنحرافات الكروموسومية السبب الوراثي وراء عدم توافق الجنين مع البيئة المحيطة به فى رحم الأم مما يؤدى إلى موته ورفضه خارج الجسم.

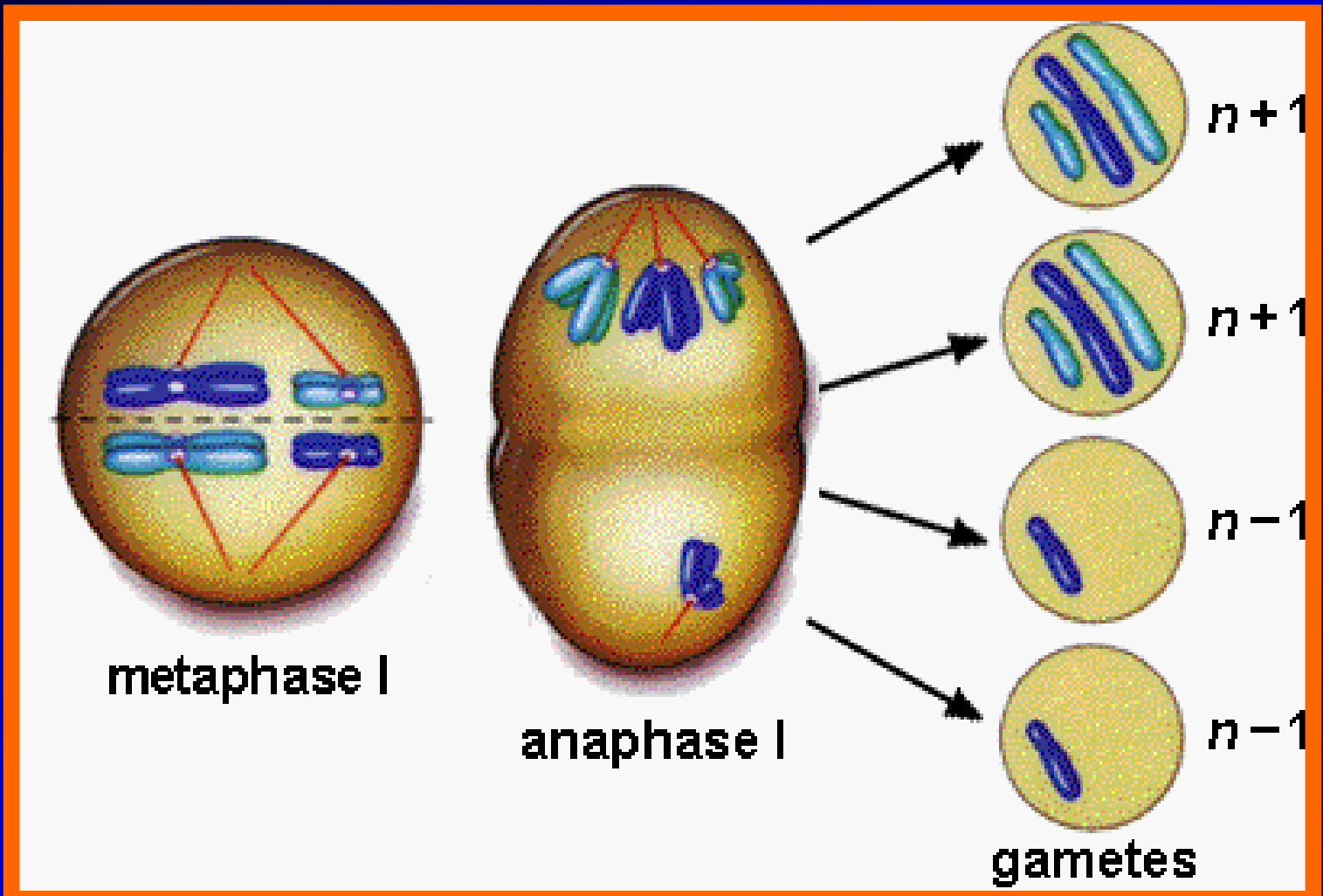
X or Y ومن الجدير بالذكر أن زيادة أو نقص أحد كروموسومات الجنس لا تؤدي بالجنين إلى هذه النهاية المفجعة . وبالرغم من أن حدوث زيادة لكروموسوم جسمي في الهيئة الكروموسومية في الإنسان تؤدي إلى إجهاض الجنين ، إلا أن الأجنة التي لم تجهض تلقائيا تكون بها إعاقات وتشوهات خلقية.

فمن المعروف أن التغيرات الكروموسومية في الإنسان إما أن تكون تغيرات في أعداد أو في تركيب الكروموسومات ، والتغيرات العددية إما أن تكون تضاعف للهيئة الكروموسومية للفرد وهذه تشكل عائق خطير أثناء إستكمال أدوار النمو الأولي للجنين أو تكون زيادة أو نقص في أحد الكروموسومات في خلايا الفرد.

أما التغيرات الكروموسومية التركيبية فهي تتضمن فقد أو إضافة جزء من أو إلى الكروموسوم ، مما يجعل المريض الناتج يصنف على أن به فقد أو إضافة جزئية لمقطع من المادة الوراثية في خلايا الجسم ، وقد قدر أن حوالي ١٠٪ من الأمشاج الذكرية و ٥٠٪ من البويضات الأنثوية تحتوى على تغيرات كروموسومية تركيبية وعددية.

وقد أوضحت دراسات عديدة أن أكثر من ٥٠٪ من الأجنة المجهضة تلقائياً فى الشهور الثلاثة الأولى من الحمل توجد بها تغيرات كروموسومية معظمها يرجع إلى زيادة الكروموسوم رقم ١٦ ، وقد لوحظ أن زيادة هذا الكروموسوم تعد أكثر أنواع التغيرات العددية فى الكروموسومات الجسمية التى تسبب الإجهاض التلقائى.

وترجع معظم حالات زيادة كروموسوم فى الهيئة الكروموسومية للإنسان إلى عدم انفصال أحد الكروموسومات عن الكروموسوم المماثل له أثناء الإنقسام الميوزى عند تكوين الأم للبويضات ، ويتضح ذلك من الشكل التالي (شكل رقم ١) والذى يوضح فشل الكروموسومات المتماثلة فى الانفصال عن بعضها أثناء الإنقسام الميوزى الأول لیتجه كل منهم إلى قطب مختلف من أقطاب الخلية أو فشل الكروماتيدات الشقيقة عن بعضها أثناء الإنقسام الميوزى الثانى لیتجه كل منهما إلى قطب مختلف من أقطاب الخلية:

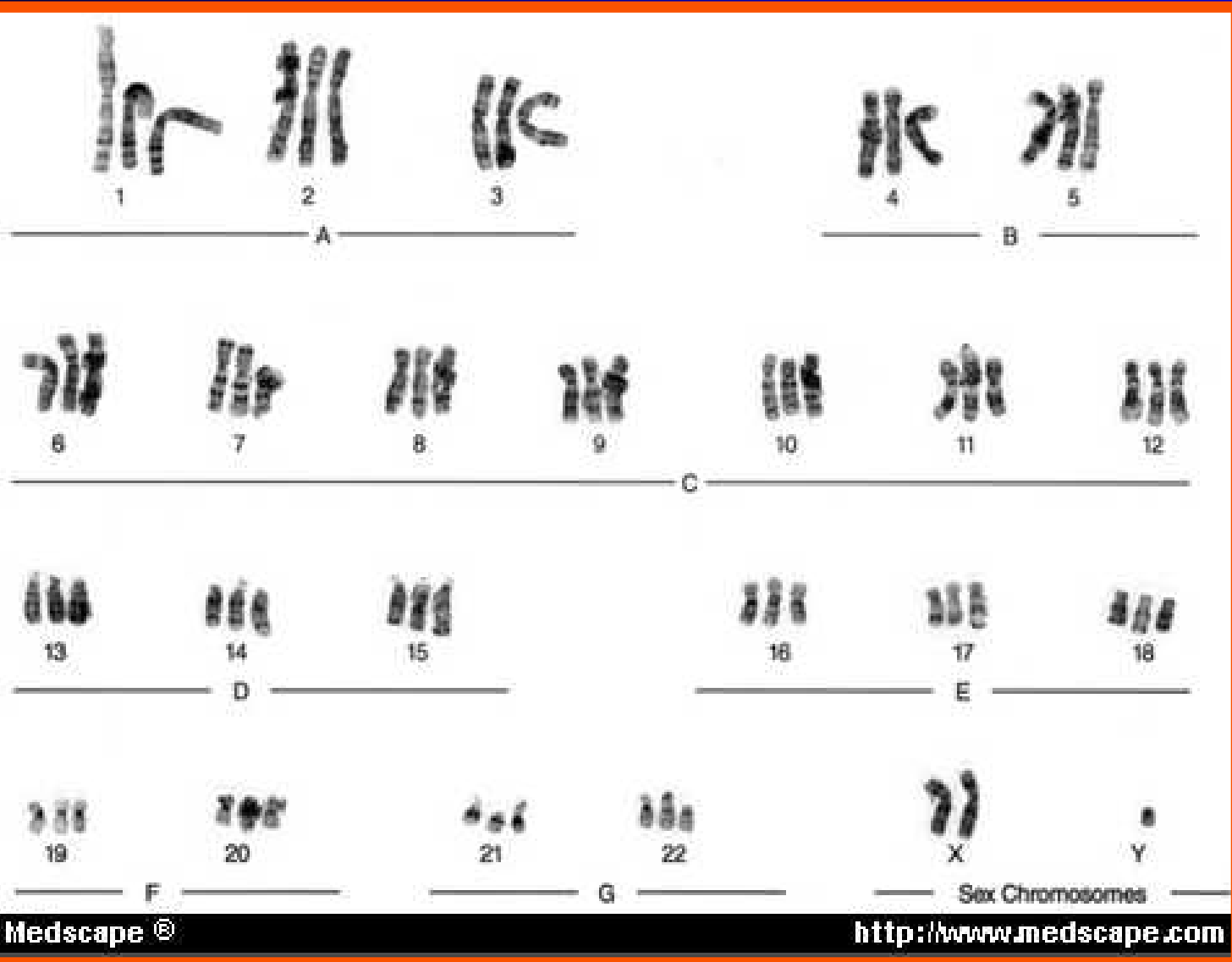


شكل رقم ١ . يوضح عدم الانفصال لكرموسومي الوحده تنائية الكروموسوم في المرحلة الانفصالية الأولى مما يترتب عليه وجود جاميطات بها كروموسوم زائد وأخرى بها كروموسوم ناقص.

<http://www.scq.ubc.ca/?p=291>

هذا الخلل الناتج عند تكوين الجاميطات هو الأساس في تكوين حالات المعاقين وراثيا في الإنسان ، وسنتناول من حالات الإعاقة في الإنسان الإعاقات الناتجة عن أسباب وراثية والتي ترجع إلى زيادة كروموسوم في خلايا الإنسان وترتبط معظم حالات الإعاقة بالتخلف العقلي.

التغيرات الكروموسومية هي واحدة من معظم الأسباب الشائعة للإجهاض التلقائي **spontaneous abortion** ومن الناحية التاريخية ٥٠٪ من الأجنة المجهضة تلقائيا يعتقد أن بها تغيرات كروموسومية ، وفي الإجهاض التلقائي فإن التغيرات الكروموسومية الرئيسية (٩٥٪) تكون تركيبية ، منها حوالي ٦٠٪ تكون **trisomies** ، علما بأن **trisomy 16** هو معظم الأسباب شيوعا (شكل ٣) ، حوالي ٢٥٪ أخرى وجد أنها **45,X (Turner's syndrome)** ، والشكل الذى يثير الإنتباه هو أن حوالي ٩٩٪ من الأجنة التى تركيبها **45,X** يتم طردها خارج الرحم تلقائيا **are expelled spontaneously** (جدول ١).



شكل رقم ٢ . يوضح الهيئه الكروموسومية في حالة النصاعف الكروموسومي الثلاثي **69,XXY (triploidy)**, والشائع إنتشاره في حالة الإجهاض التلقائي علما بأن خطورة التغيرات الكروموسومية الشاذة في الحمل اللاحق لم تزد بشكل ملحوظ.

http://www.asklenore.info/miscarriage/bick/spontaneous_abortion.html

فى حالة التغيرات الكروموسومية العددية الشاذة فى الأجنة فإن كروموسومات الآباء تكون عادة طبيعية ولذلك فإن تحليل الهيئة الكروموسومية للآباء غير مفيد عادة ، إن الخطورة المتكررة للتغيرات الكروموسومية من خلال تشخيص **trisomy** فى الحمل يعتقد أنها حوالى ١٪.

بعد تشخيص التغيرات الكروموسومية العددية الشاذة فإن الأزواج يجب أن ينصحوا بأن حوالي ١٪ خطورة من تكرار التغيرات الكروموسومية العددية الشاذة ، وتشخيص الجنين قبل الولادة قد يؤخذ في الإعتبار لأي حمل مستقبلي.

ومن الناحية الأخرى إذا وجدت تركيبات كروموسومية شاذة في الأجنة فإنه يجب الإشارة إلى الهيئة الكروموسومية في الأباء ، فعملية وجود إعادة تنظيم كروموسومي متوازن **balanced chromosomal rearrangement** في الأباء سوف يتسبب في خطورة متكررة متزايدة للعيوب الكروموسومية التركيبية في الحمل المستقبلي.

التأثير ونتائج أنواع التغيرات الكروموسومية العددية :

يتسبب عدم التوازن الكروموسومي الناتج عن غياب أو تضاعف المادة الكروموسومية في أغلب الأحيان في الإجهاض التلقائي ، ويوجد نوعين أساسيين من عدم التوازن الكروموسومي هما : التغيرات الكروموسومية العددية والتغيرات الكروموسومية

التركيبية **aberrations in chromosome numbers**

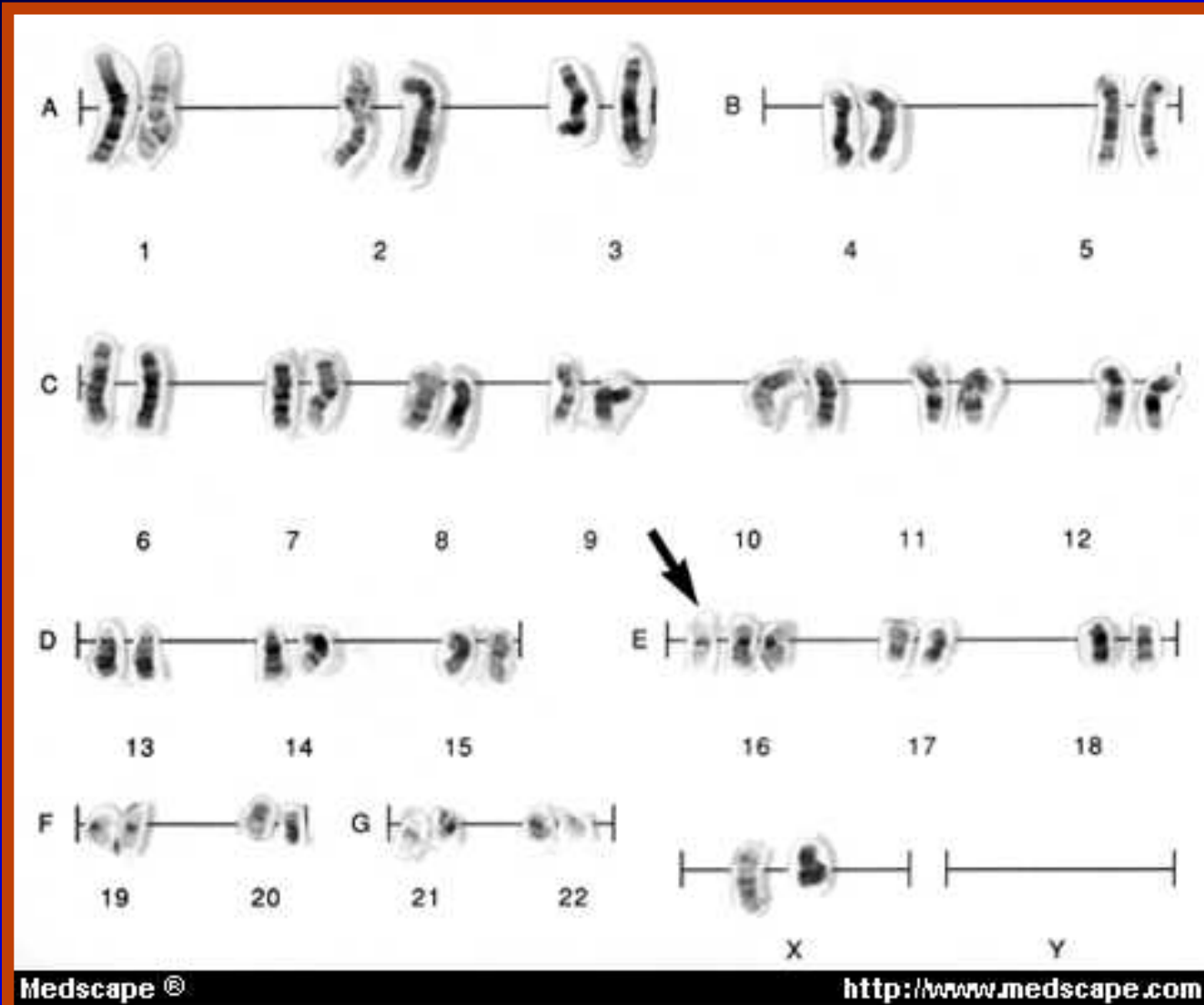
(numerical abnormalities) and defects in chromosome structure (structural anomalies)

وهذه يمكن تشخيصها بالدراسات السيتولوجية **karyotype analysis**

عمليا لأي نوع من الأنسجة.

التغيرات الكروموسومية العددية المعروفة بالـ **aneuploidies** وهي عبارة عن زيادة كروموسوم **trisomy** أو غياب كروموسوم **monosomy** وهذا ينتج من أخطاء في الإنعزال أثناء إنقسام الخلية ، حيث لا تتوزع الكروموسومات بانتظام على الخلايا البنوية الناتجة من الإنقسام بسبب حدوث **nondisjunction** (الذي يوضحه شكل ١).

ولأسباب غير معروفة تحدث عادة حالة **Triploidy** عندما يقوم حيوانين منويين بإخصاب البويضة **2 usually occurs when 2 spermatozoa fertilize an oocyte** فينتج عن ذلك زيجوت يحتوى على ثلاث مجموعات كروموسومية بدلا من مجموعتين (كما يتضح من شكل ٢) ، التغيرات الكروموسومية العددية تكون عادة متقطعة وعادة لا تتكرر في الحمل اللاحق.



شكل ٣ . يوضح الهيئة الكروموسومية (47, XX+10) والتي فيها يوجد الكروموسوم رقم ١٦ مكررا ثلاث مرات والذي يصاحب الإجهاض التلقائي والخطورة المتكررة للتغيرات الكروموسومية في الحمل التالي تكون ١٪ أو أقل.

<http://www.asklenore.info/miscarriage/print/bickp.html>

التغيرات الكروموسومية التركيبية تختلف عن التغيرات الكروموسومية العددية وهي تتكون من خلل في تركيب كروموسوم واحد أو أكثر ، ومن الأمثلة على ذلك:

١- حالات الانقلاب (وهو دوران جزء من الكروموسوم حول نفسه بزاوية مقدارها ١٨٠ درجة **inversions** (part of a chromosome is turned around),

٢- الكروموسوم الحلقي وفيه يأخذ الكروموسوم شكل التركيب الحلقي **rings** (a chromosome forms a ring structure),

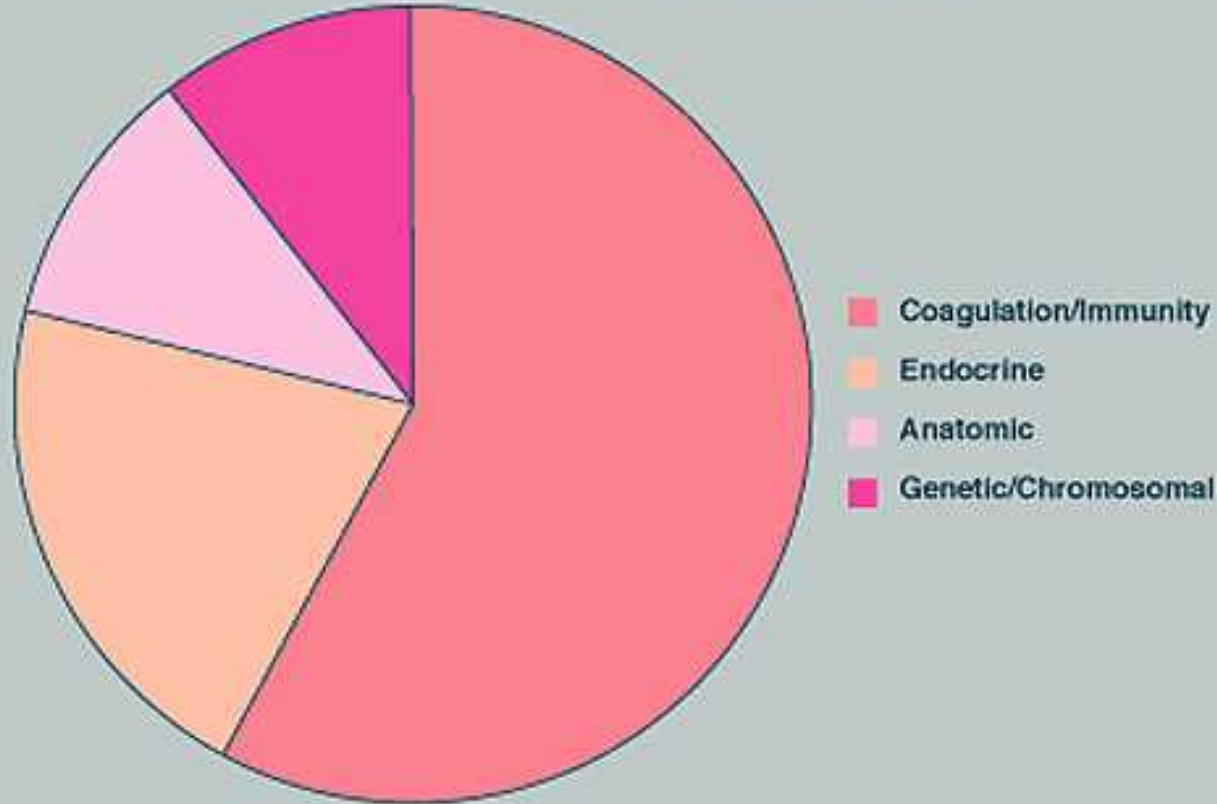
٣- الإنتقالات الكروموسومية (وهي تعنى أن جزء من الكروموسوم يصبح فى موضع خاطيء **translocations (parts of chromosomes in the wrong location)** ، والإنتقالات الكروموسومية يمكن أن تكون متبادلة **reciprocal** أو **Robertsonian** ، فى حالة **reciprocal translocation** فإن قطع من كروموسومين غير متماثلين يحدث لها تبادل بينهما ، بينما فى حالة **Robertsonian translocation** فإن إثنان من الكروموسومات ذات السنترمير القريب من الطرف 2 **acrocentric chromosomes** وهى الكروموسومات التى يكون لها بالضرورة ذراع مفرد طويل عن باقى الكروموسومات العادية الأخرى ذات الأذرع الطويلة والقصيرة ، يحدث لها إندماج معا ، وال **acrocentric chromosomes** هى الكروموسومات أرقام ١٣ ، ١٤ ، ٢٤ ، ١٥ ، ٢١ ، ٢٢ .

٤- في حالة التغيرات الكروموسومية التركيبية الشاذة المتوازنة فإن الشكل المترتب عليها يكون غير عادي ، بينما الشخص الذي يحمل إعادة ترتيب كروموسومي متوازن **balanced rearrangement** سوف يكون عادة ليس له أي تأثير ظاهري فيما عدا إمكانية الخصوبة الضعيفة والتكاثر.

تحدث التغيرات الكروموسومية التركيبية بواقع ١ في كل ٥٠٠ شخص وهذا الخلل التركيبي ربما يورث من الأباء إلى الأبناء ، ولذلك عندما تكون هناك تغيرات كروموسومية تركيبية (متوازنة أم غير متوازنة) وجدت في الجنين أو في الفرد فإن تحليل الهيئة الكروموسومية للأباء والأقارب الأخرى ربما يشير إليها.

Recurrent Miscarriage Syndrome

Types of Defects and Prevalence



Medscape ®

<http://www.medscape.com>

شكل رقم ٤ . يوضح العديد من الاعراض المصاحبه للفقد الجنيني المتكرر والتي تتضمن تغيرات تشريحية ، وتغيرات هرمونية ، تغيرات كروموسومية ووراثية وخلل في بروتين تخثر الدم والصفائح الدموية.

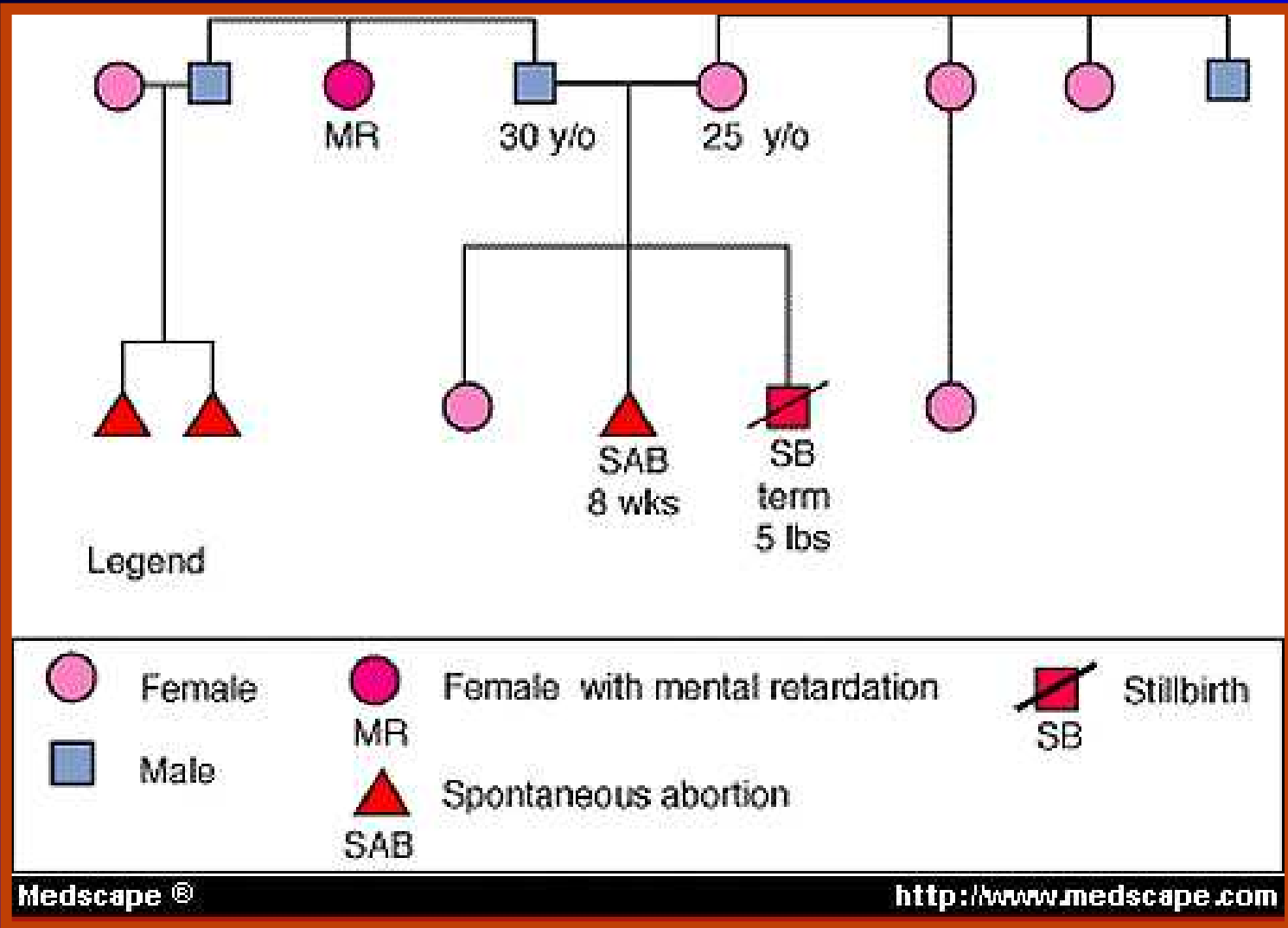
<http://www.asklenore.info/miscarriage/print/bickp.html>

بالرغم من أنه ليس هناك إتفاقا موحدا على كم الأجنة المجهضة التي يمكن أن تفسر الإخفاقات في عملية الحمل ، إلا أن التوصية التي يمكن أن نقدمها هي أنه عندما تكون المرأة لديها جنينين أو أكثر مجهضين تلقائيا ، وعند تقييم المريض بالفقد الجنيني فإنه من المهم للطبيب الإكلينيكي أن يكون مدرك وفطن بالفسيولوجيا المرضية للمتلازمات المشتركة المسببة لذلك بالإضافة إلى الإجراءات التشخيصية وإعتبارات المعالجة.

عدم التوازن في المادة الكروموسومية عادة يكون مميت لعملية التكوين والتطور الجنيني مسبا الإجهاض التلقائي. فعندما يكون أحد الأباء يحمل إعادة ترتيب كروموسومي **chromosome** **rearrangement** فإن فرصة الإجهاض التلقائي عادة تكون من ٢٥ – ٥٠٪.

صلة تاريخ العائلة بالإجهاض التلقائي :of Family History Relevance

عندما تكون المريضة حدث لها إجهاض تلقائي متكرر فإنه يجب الحصول على تاريخ العائلة التفصيلي متضمنا المعلومات عن عائلة الزوجين ، فتاريخ العائلة ربما يعطى فكرة عن وجود إعادة ترتيب كروموسومي فى العائلات (شكله) ، التأخر العقلي ، العقم ، الإجهاض التلقائي أو موت الولادات تكون هامة بسبب أن كل منها خاصية لتغير كروموسومي غير عادى.



شكل رقم ٥ . يوضح تاريخ عائلي يظهر الخصائص المثالية لترتيب كروموسومي عائلي ، في هذه العائلة الزوج كان عنده اخ وأخت متخلفين عقليا وعانت زوجته من إجهاضين تلقائيين ، التاريخ العائلي بارز خصوصا في تجربة الزوجة التي حدث لها إجهاض تلقائي ومولود مات بتأخر النمو ، دراسة كروموسومات خلايا الدم لكلا الزوجين كانت ضرورية لإستثناء الإنتقال الكروموسومي والتغيرات الكروموسومية الأخرى.

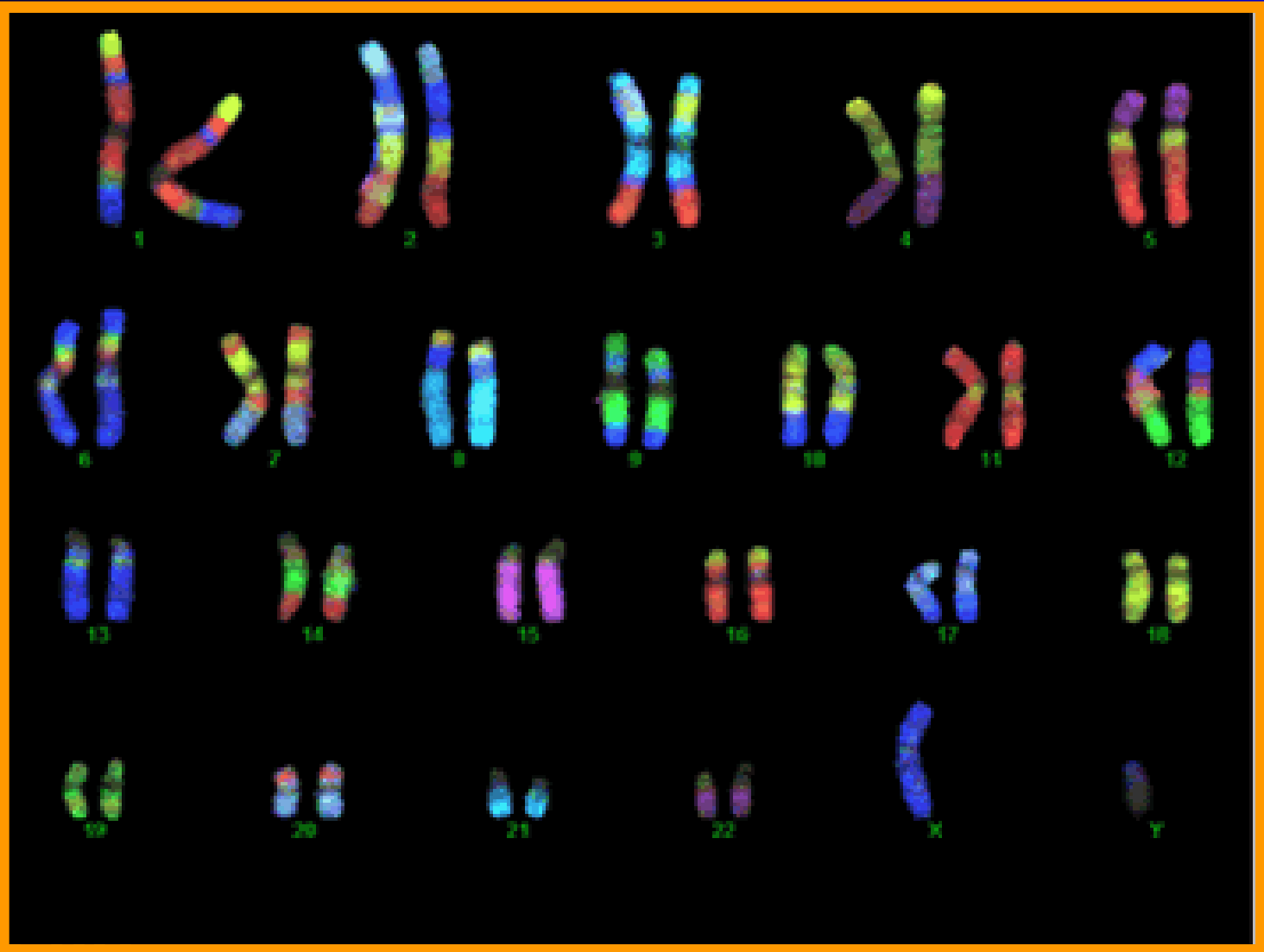
<http://www.asklenore.info/miscarriage/print/bickp.html>

FREQUENCY OF جدول رقم ١ : يوضح النسبة المئوية لتكرار حالات التغيرات الكروموسومية **ABNORMALITY (%)** وعلاقتها بالإجهاض التلقائي.

Chromosome abnormality	Spontaneous abortion	Stillbirths	Live births	Probability of survival to term
All	50	5	0.5	5
Trisomy 16	7.5	-	-	0
Trisomy 13,18,21	4.5	2.7	0.14	15
XXX , XXY , XYY	0.3	0.4	0.15	75
All other trisomies	13.8	0.9	-	0
45,X	8.7	0.1	0.01	1
Triploidy 3n	6.4	0.2	-	0
Tetraploidy 4n	2.4	-	-	0
Structural Abnormalities	2.0	0.8	0.3	45

التغيرات الوراثية غير العادية للآباء PARENTAL :GENETIC ABNORMALITIES

نسبة حالات الشذوذ الكروموسومي التي تواجه الأزواج هي من ٣ – ٥٪ ، معظم المرضى من الآباء RPL patients الذين يواجههم الفقد المتكرر للأجنة والذين توجد بهم كروموسومات غير عادية ليس بهم دليل طبيعي عن المشكلة مقارنة بتاريخهم العائلي نفسه than their history of RPL itself. فالأزواج الذين لديهم تاريخ عائلي للتغيرات الوراثية يجب أن يقدموا أنفسهم للإستشارات الوراثية genetic counseling (شكل ٦).



شكل رقم ٦: يوضح الهيئة الكروموسومية العادية في ذكر الإنسان $46 XY$ من عينة دم للزوج الذي قدم نفسه للإستشارة الوراثية.

Figure 6 - Normal Male Karyotype ($46 XY$) from husband's blood sample
<http://www.biology.iupui.edu/biocourses/N100H/ch11humgenetics.html>

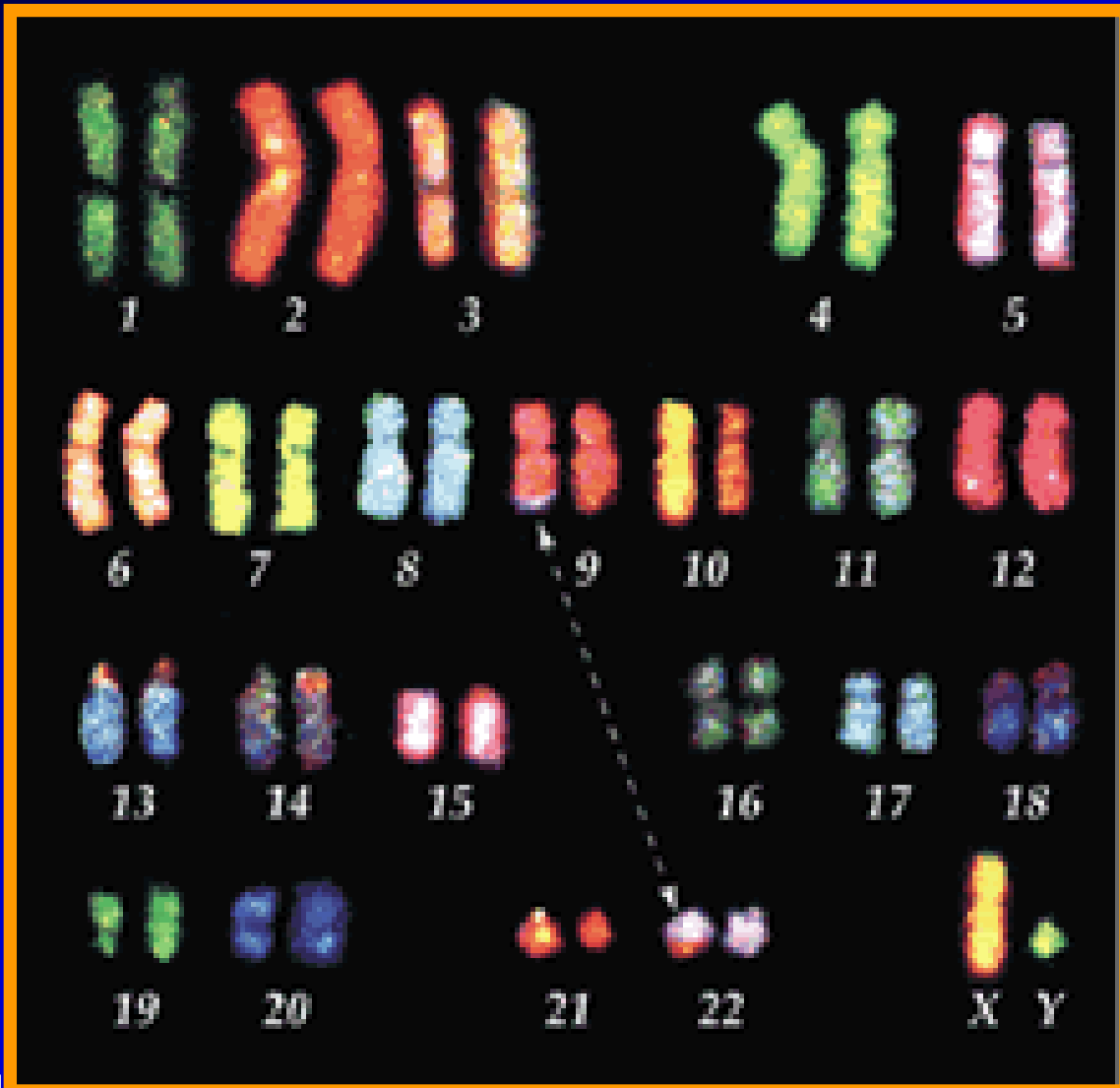
The normal human karyotype has 46 chromosomes.

- **23 derived from each parent**
- **sex is determined by X and y chromosomes**
- **Males are XY**
- **Females are XX**
- **The sex of an offspring is determined by the sex chromosome carried in the sperm**

الأنواع المشكوك فيها **suspected types** والمعروفة للتغيرات الكروموسومية في الأباء التي تسبب فقد متكرر للحمل **causing recurrent pregnancy loss** تتضمن ما يلي:

١- الإنتقال الكروموسومي **Translocation** ، والإنتقال هو حدوث تبادل للمادة الوراثية بين الكروموسومات (شكل ٧) ، ويمكن إعتباره متوازن **translocation is considered balanced** إذا لم توجد حالات فقد للمادة الوراثية ، ويكون غير متوازن **unbalanced** إذا حدث فقد لبعضا من المادة الوراثية أثناء عملية الإنتقال.

نسبة معنوية من البويضات والحيوانات المنوية الغير متوازنة وراثيا **genetically unbalanced** سوف تكون من الإنتقال الكروموسومي ، ولذلك فإن العديد من الكبار الحاملين للإنتقال الكروموسومي سيواجهون الفقد المتكرر للأجنة ، والبعض سيسلمون أطفالا رضع يحملون إنتقال كروموسومي غير متوازن **unbalanced translocation** مسببا بهم تخلف عقلي وعيوبا أخرى.



Female karyotype شكل رقم ٧ : الهيئه الكروموسوميه فى انثى الإنسان
 والتي بها تبادل غير عادى للماده الوراثية بين الكروموسومات أرقام ٩ ، ٢٢ المعروف
 بال **Translocation**.

٢- الإنقلاب الكروموسومي **Chromosome inversion** : وهو حالة شائعة من التغيرات الكروموسومية الذي يسبب فقد الأبناء للأجنة بسبب هذا الإنقلاب ، والإنقلاب يتضمن إعادة إدخال **reinsertion** قطعة من الكروموسوم فى ترتيب مقلوب من خلال الكسر الكروموسومي ، وهذا يؤدي إلى تكرار أو نقص فى المادة الوراثية **duplications or deficiencies of genetic material** أثناء عملية تكوين البويضات والحيوانات المنوية. وبالتشابه مع الإنتقال الكروموسومي فإن حاملي الإنقلابات الكروموسومية ربما ينتجوا أجنة غير متوازنة وراثيا فيتسبب فى فقد الأخرى وأنواع أخرى من الخلل.

٣- الطفرات الموضعية للجينات Single-gene mutations

الطفرات فى الجينات التى تلزم لعمليات تكوين القلب أو التكوين الجنيني أو المشيمي ربما تسبب فقد الأبناء للأجنة ، ولا توجد إختبارات خاصة لهذه الجينات حتى الآن لكن إكمال مشروع الجينوم البشرى **human genome project** وضع المرحلة لهذه المنطقة من التشخيص الجزيئى **molecular diagnosis**

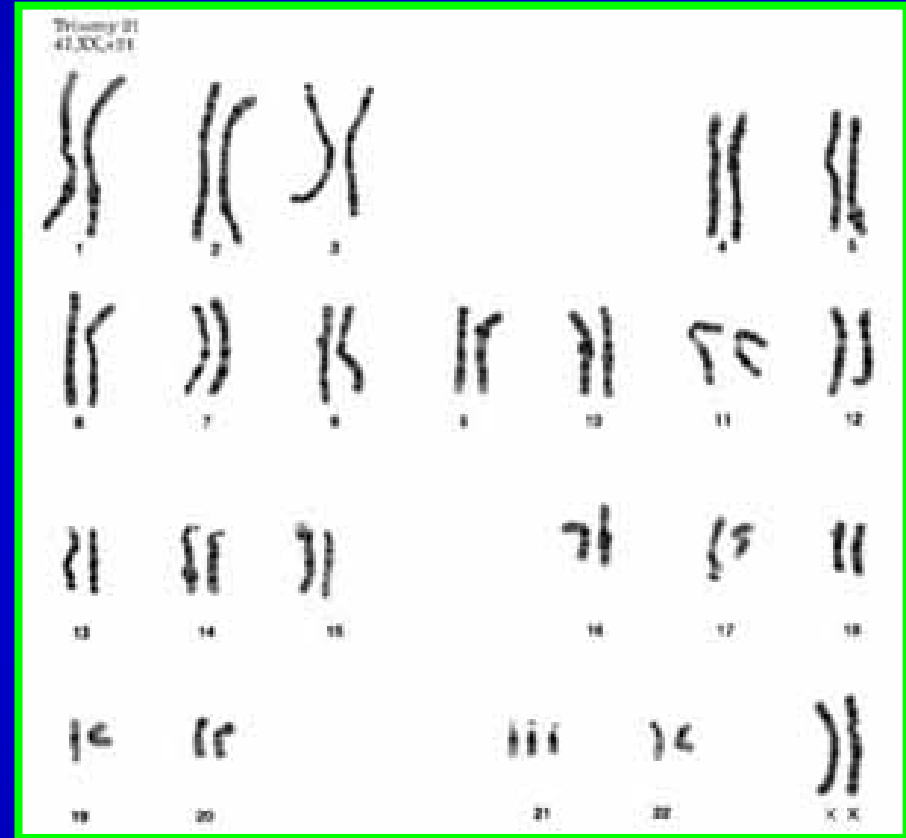
الإعاقات الصحية الناتجة عن عوامل وراثية ومنها الحالات التالية :

١- مرض البله المغولي المسمى بال **Down Syndrome**

يعتبر مرض البله المغولي (المنغولزم) من أكثر حالات الإعاقة الوراثية شيوعا وانتشارا في المجتمع والتي يصاحبها عيوب في الكروموسومات الجسمية فهذه الظاهرة المرضية تحدث بنسبة ١ لكل ٩٠٠ ولادة أى بنسبة ٠,١١٪ من الأطفال الذين يولدون أحياء في المجتمع تكون بهم هذه النسبة من التكرار الثلاثي لأحد الكروموسومات الجسمية وهو الكروموسوم رقم ٢١ (شكل ٨).

تتحمل الأجنة حالة التضاعف الثلاثي للكروموسوم رقم ٢١ بسبب أن هذه الحالة تعطى أقل معدل من عدم التوازن الوراثي ، وقد وصل تكرار حالات المنغولزم في الأجنة المجهضة تلقائيا إلى ٣٪.

الشكل رقم ٨ يوضح (اليسار) أعراض المرض ، (اليمين) الهيئة والتركيب الكروموسومي في خلايا هؤلاء المعاقين ومن الصورة يتضح وجود الكروموسوم رقم ٢١ مكررا ثلاث مرات.



شكل رقم ٨ . أعراض مرض البله المغولي (اليسار) والهيئة الكروموسومية (اليمين) وبها يتضح وجود الكروموسوم رقم ٢١ مكررا ثلاث مرات.

http://en.wikipedia.org/wiki/Genetic_origins_of_Down_syndrome

كان **Down** عام ١٨٦٠ هو أول من إكتشف هذه الظاهرة المرضية التي عرفت ونسبت إلى إسمه ولذا سميت بال **Down Syndrome** ، نسبة لأهم أعراضها على الإنسان وتعتبر من أكثر حالات الإعاقة الوراثية شيوعا فى المجتمع ، ويتصف المرضى بتخلف عقلي واضح مع قصر فى القامة وأصابع مقروطة ولسان متضخم وتعرجات جلدية فى كفوف الأيدى وباطن الأرجل مخالفة بذلك للنمط الموجود فى الأفراد العاديين (شكل ٩ ، ١٠) ، علاوة على ظاهرة مميزة فى جفون الأعين تجعلها شبيهة بأعين السلالة المنغولية التى تعيش فى شرق آسيا ، كما يوجد بهم خلل فى تكوين القلب والجهاز التنفسي ويكونوا عرضة لإصابة مبكرة باللوكميا (سرطان الدم) ، الزهايمر **early Alzheimer disease** ، ويعتقد أن حوالي من ١٠ – ١٥٪ من نزلاء المصحات العقلية ينتمون إلى هذه الفئة.

منذ بداية القرن العشرين وجد إرتباط موجب بين تكرار حدوث هذه الظاهرة وبين عمر الأم عند الولادة ولم توجد علاقة بين تكرارها وعمر الأب ، مما جعل العلماء يعتقدون أن هذه التشوهات والإعاقات الخلقية ربما تكون نتيجة عوامل بيئية مثل نقص فى المواد الغذائية فى البيضة التى تنتجها الأم أو نقص فى محتويات الغذاء الذى يصل إلى الجنين فى رحم الأم.

وفى عام ١٩٥٩ تمكن **Leujeune** من إكتشاف الأساس الوراثي لهذه الإعاقاة الخلقية ، فقد وجد أن بهؤلاء المعاقين ٤٧ كروموسوم وليس ٤٦ كما فى الأفراد السليمة ، ثم وجد أن الكروموسوم الزائد ينتمي إلى المجموعة **G** التى تضم الكروموسوم رقم ٢١ ، ورقم ٢٢ ، ثم تم إثبات أن الزيادة كانت فى الكروموسوم رقم ٢١.

وقد وجد أن نسبة من هؤلاء المعاقين تصل إلى حوالي ٤٪
منهم بهم من الكروموسومات ٤٦ كروموسوم والنسخة
الثالثة المكررة كانت ملتصقة بأحد الكروموسومات الكبيرة
في الخلية وهو الكروموسوم رقم ١٥ ولذا سميت تلك الحالة
على أنها إنتقال كروموسومي **Translocation**
ولذلك لا يبدو زيادة في عدد الكروموسومات عن ٤٦ لكن
العدد في الحقيقة ٤٧ كروموسوم .

كما وجد أن حوالي ١٪ من هؤلاء المعاقين يكونوا **a mosaic condition** أى أن بعض خلايا الجسم تكون عادية التركيب الكروموسومي والبعض الآخر تكون بها الكروموسوم الحادي والعشرين مكررا ثلاث مرات **trisomic cells** والسبب في حدوث ذلك هو عدم الإنفصال الكروموسومي للكروموسوم رقم ٢١ فى الخلايا الجسمية المنقسمة ميتوزيا فى الجنين وتعتبر هذه الحالة من الإعاقة أفضل من الناحية الفسيولوجية عن الإعاقة التى يكون سببها عدم الإنفصال الكروموسومي للكروموسوم رقم ٢١ فى الخلايا المنقسمة ميتوزيا فخلايا الأطراف فى أصابع اليد أو القدم فى الأفراد العاديين ربما تحمل هذا التضاعف الثلاثي لأحد الكروموسومات الجسمية.

وقد تبين أن كل حالات الزيادة في الكروموسومات
الجسمية المعروفة بال **autosomal**
trisomies كانت مصاحبة لزيادة عمر الأم ،
الإناث من هؤلاء المعاقين تكون خصبة وتكون لها فرصة
في إنجاب أطفال عاديين : أطفال مصابين ومعاقين بالبله
المغولي بنسبة ٥٠٪ : ٥٠٪ ، أما الذكور من هؤلاء
المعاقين يكونوا عندهم عقم.



شكل رقم ٩ : يوضح أعراض مرض البله المنغولي
Trisomy 21 (Down Syndrome) في الأطفال.

http://en.wikipedia.org/wiki/Genetic_origins_of_Down_syndrome



شكل رقم ١٠ : يوضح التعرجات الجلديه فى كفوف الايدى لمرضى البله المنغولى.

http://www.cerebromente.org.br/n04/doenca/down/down_i.htm

السبب الوراثي في إرتباط زيادة معدلات هذا النوع من الإعاقة بزيادة عمر الأم عند الولادة ، يعتقد أن إزدياد عمر الأم وما يصاحب ذلك من تغيرات هرمونية في جسم الأم يكون مسئول عن إحتمال حدوث الإنحرافات الكروموسومية عند تكوين الأم للبويضات ونتيجة لهذا الإختلال الهرموني يزيد إحتمال حدوث ظاهرة عدم الانفصال الكروموسومي عند تكوين الأم للبويضات ، ولذلك فإن البويضة في هذه الحالة تحتوى على زوج من الكروموسوم رقم ٢١ على غير العادة وبإخصاب هذه البويضات بحيوانات منوية عادية التركيب الكروموسومي تنتج خلية الزيجوت وبها الكروموسوم رقم ٢١ مكررا ثلاث مرات وعن هذا الزيجوت ينشأ الجنين ويولد طفلا معاق بسبب الإصابة بمرض البله المغولى.

ويعتقد حاليا أن بعض الأمراض التي تصاب بها الأم وخصوصا المرض الفيروسي المعروف بإسم الحمى الفيروسية **Hepatitis** يكون له تأثير على إنتاج تراكيب كروموسومية شاذة فى بويضات الأم ، فقد لوحظ إزدياد فى نسبة المعاقين بمرض البله المغولي لأمهات أصيبن بمرض الحمى الفيروسية .

وقد أصبحت العلاقة معروفة بين عمر الأم عند الولادة وحدوث التغيرات الكروموسومية العددية بينما لا يوجد دليل بينها وبين عمر الأب قد أصبحت معروفة ، وقد أوضحت الدراسات الحديثة أن حوالي من ١٠ – ٣٠٪ من حالات الزيادة فى أحد الكروموسومات الجسمية **autosomal trisomies** تحدث أثناء الإنقسام الميوزى فى الآباء.

٢- الإعاقة الوراثية الناتجة عن مرض (patou Patou syndrome)

عثر باتو عام ١٩٥٧ على مولود بدون أعين وفم مشوه وورم تحت الأنف وازدياد في عدد أصابع اليدين وأحد الأرجل وإنشقاق خلقي في الشفة العليا وسقف الحلق بالإضافة إلى الصمم الكامل والأذن المشوهة واختفاء العين أو صغرها ووجودها في شكل حفرة ووجود خط واحد في كف اليد ، وتتصف هذه المواليد بصغر الحجم عند الولادة.

وإكتشف باتو أن تلك الحالة ترجع إلى وجود الكروموسوم رقم ١٣ (أحد كروموسومات المجموعة D في الإنسان) في حالة ثلاثية Trisomic. وبالطبع فالأساس الوراثي لتلك الحالة المرضية يتعلق بالآباء بسبب حدوث عدم انفصال كروموسومي للكروموسوم رقم ١٣ أثناء الإنقسام الميوزي عند تكوين الأم للبويضات.

٣- الإعاقة الوراثية الناتجة عن مرض Edward
اكتشف إدوارد وعدد من زملائه عام ١٩٦٠ حالة شاذة تضم
عددا من التشوهات الخلقية المميزة وذات أساس كروموسومي
هو وجود الكرموسوم رقم ١٨ مكررا ثلاث مرات ، حيث يزن
المولود في المتوسط ٢٢٠٠ جرام في حين يزن المولود
الطبيعي في حدود ٣,٥ كيلوجرام وغالبا ما يموت المولود في
متوسط عمر ١٠ أسابيع فقط بعد الولادة ، ومع ما يلاحظ من
عدم قدرة المولود على النمو أو الزيادة في الوزن فإنه في
الحالات النادرة التي عاش فيها هذا التركيب إلى عمر سنة فإن
الزيادة في الوزن كانت ضئيلة بالنسبة للزيادة في الوزن التي
يتسم بها الأطفال العاديين.

وبالإضافة إلى إنخفاض وزن المولود وفشله في النمو فقد لوحظ عددا من التشوهات الخلقية في صمامات القلب وفي شكل وموضع الأذن الخارجية ورخاوة في أصابع الأيدي ووجود أقواس على أطراف الأصابع يمكن تمييزها بعدسة مكبرة حيث يوجد في العادة ٣ أقواس على أطراف أصابع ذو هذا التركيب الشاذ (شكل ١١) . وتحدث هذه الظاهرة بمعدل ١ لكل ٧٥٠٠ ولادة ، وتكرار مشاهدة مثل هذه الولادات التي تتصف بإنخفاض وزن المولود إنخفاضا ملحوظا عند الولادة كان مرتبطا بزيادة عمر الأم عند الولادة.

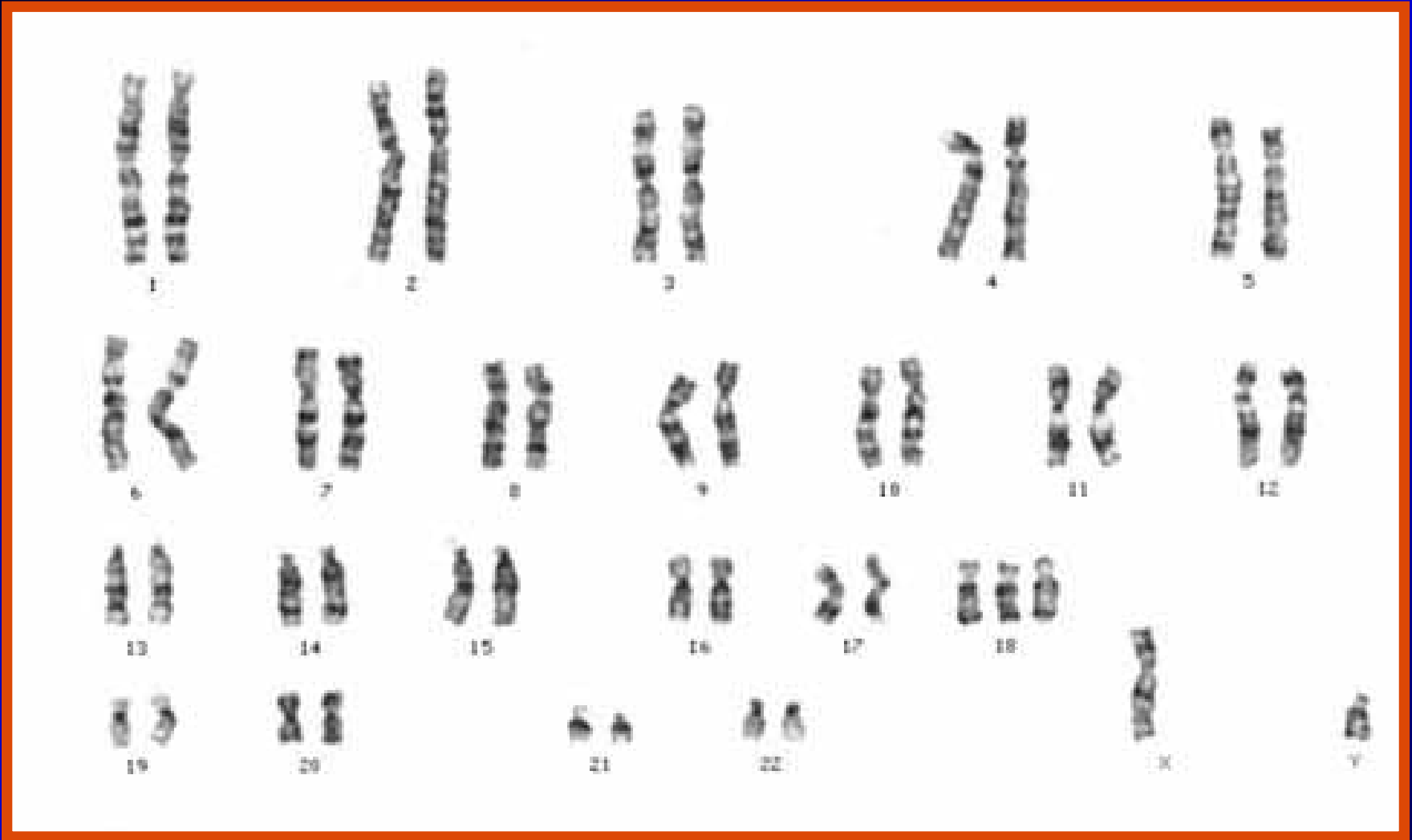
والشكل رقم ١١ يوضح شكل المولود والتركيب الكروموسومي لهؤلاء المواليد والذي منه يتضح وجود الكروموسوم رقم ١٨ مكررا ثلاث مرات.



شكل رقم ١١ : يوضح أعراض مرض إدوارد

Trisomy 18 (Edward Syndrome)

<http://www.thefetus.net/page.php?id=27>



شكل رقم ١٢ : يوضح الهيئة الكروموسومية لمرضي إدوارد الناتج عن زيادة الكروموسوم رقم ١٨ ووجوده مكررا ثلاث مرات.

<http://www.thefetus.net/page.php?id=27>

إن زيادة عمر الأم لأكثر من ٣٥ سنة عند الحمل لهو مكنم
الخطورة الشدفة فف إنتاج أجنة معاقة وراثفا من خلال إنتاج أجنة
بها كروموسومات مكررة ثلاث مرات **aneuploid**
embryos، كما فعتقد أن حالات التغيرات الكروموسومية
العدففة هف السبب الرئفسف فف خفض معدل الخصوبة مع التقدم
فف العمر.

وقد أوضحت الدراسات التي أجريت فف هذا الشأن بمراكز عالمفة
متخصصة مثل **Center for Preimplantation**
Genetic Diagnosis أن حوالي ٦٢٪ من الأجنة الناتجة
عن أمهات متقدمة فف العمر كانوا معاقفن بسبب التغيرات
الكروموسومية العدففة المعروفة بالـ **aneuploid**.

ولذلك فإنه يجب على الأم في هذه السن المتقدمة وقبل أن تحاول في الحمل أن ترجع إلى طبيبها الوراثي لسؤاله عن مدى إمكانية عمل هذه الفرصة وهل سيولد لها طفل معاق وراثيا أم لا ، وكيف يمكن أن يساعدها في ذلك لتجنب ولادة أطفال معوقين وراثيا.

الجدول التالي (جدول ٢) يوضح العلاقة بين تقدم عمر الأم وزيادة الخطورة المحتملة في ولادة أطفال معاقين بأى من الإعاقات الوراثية الثلاثة السابقة ومنه يتضح أن زيادة عمر الأم يكون مصحوبا بزيادة احتمال حدوث عدم الانفصال الكروموسومي للكروموسومات أرقام ٢١ ، ١٨ ، ١٣ مما يؤدي إلى إنجاب أجنة معاقين ويتضح أيضا من الجدول رقم ١ أن احتمال حدوث عدم انفصال كروموسومي للكروموسوم رقم ٢١ يعد أكثر احتمالا وتكرارا في الحدوث عن باقى الكروموسومات الأخرى (١٧ ، ٢١):

جدول رقم ٢ : الإحتمالات المختلفة لعدم الإنفصال الكروموسومي للكرموسومات أرقام ٢١ ، ١٨ ، ١٣ مع تقدم عمر الأم عند الولادة.

Maternal Age	Trisomy 21	Trisomy 18	Trisomy 13
15 - 19	1:1250	1:17000	1:33000
20 - 24	1:1400	1:14000	1:25000
25 - 29	1:1100	1:11000	1:20000
30 - 34	1:700	1:7100	1:14000
35 - 39	1:200	1:2400	1:4800
40 - 44	1:60	1:700	1:1600

الوراثة البيئية وفيها سنتناول الإعاقات الناتجة عن عوامل بيئية تؤثر على أداء الجهاز الوراثي أثناء عملية التشكل الجنيني وسنتناول منها الحالات التالية:

١- تأثير الإصابة بمرض الحصبة الألمانية (GERMAN MEASLES) Rubella syndrome

إتضح فى عام ١٩٤٠م مدى خطورة إصابة الأم الحامل بمرض الحصبة الألمانية وخصوصا إذا ما حدثت الإصابة فى الشهر الأول من الحمل والخطورة هنا تتمثل فى إحتمال أن يولد الطفل متصفا بواحد أو أكثر من التشوهات الخلقية منها صغر حجم الرأس وعيوب خلقية فى تكوين العين من بينها مرض إظلام عدسة العين بحيث لا تكون شفافة بل تكون معتمة وعيوب خلقية فى تركيب القلب أو الجهاز السمعى أو الأسنان أو الجهاز العصبي مما ينتج عنه تخلفا عقليا.

وفى إحصائية توضح علاقة ظهور التشوهات الخلقية (الإعاقة) فى الجنين مع فترة الحمل التى حدثت فيها الإصابة بمرض الحصبة الألمانية فوجد أن احتمال إصابة الجنين تكون:

حوالى ٢٣٪ إذا أصيبت الأم فى الشهر الأول من الحمل

تنخفض إلى ٢١٪ إذا ما كانت الإصابة فى الشهر الثانى من الحمل

تنخفض إلى ١٠٪ إذا ما كانت الإصابة فى الشهر الثالث من الحمل

وهناك حالات من فقد السمع إذا كانت الإصابة فى الشهر الرابع من الحمل

ووجد أن إصابة الأم بالحصبة الألمانية بعد الشهر الرابع تكون نسبة ولادة

التشوهات لا تزيد عن النسبة العامة للتشوهات الخلقية فى العشيرة.

وتعلل حالات الإعاقة الناتجة عن الإصابة بمرض الحصبة الألمانية بأن عمليات التشكل الجنيني تتم وفقا لخطة محكمة يحملها التركيب الوراثي لخلية الزيجات ، إصابة الأم الحامل بالفيروس المسبب لمرض الحصبة الألمانية أو بأمراض أخرى أقل أهمية تعوق عملية أو أخرى من عمليات التشكل الجنيني بحيث لا تسير وفقا للخطة الموجودة في التركيب الوراثي.

ومرض الحصبة الألمانية يحدث خلل بالقلب وبالمخ ويسبب مرض الكتاركت **cataract** في الجنين . ولذلك فإنه ينصح وبشدة الأم قبل أن تبدأ في خطة الحامل أن يتم أخذ عينة من الدم وفحصها لملاحظة أن عندها مناعة ضد الحصبة الألمانية من عدمه ، وذلك قبل أن تبدأ الأم في الحمل وتخدع بعدم وجود مناعة لديها ضد الفيروس المسبب لمرض الحصبة الألمانية لتلافي الإعاقة الناتجة عن إصابة الأم الحامل بهذا الفيروس ، والفيروس لا يسبب أي خطورة للأم الحامل ولكن تكمن خطورته على الجنين وتكون الخطورة من أكبر ما يمكن إذا أصيبت به الأم الحامل وخصوصا في الشهور الثلاثة الأولى من الحمل.

فإذا تم فحص الأم قبل الحمل وكان عندها نقص في المناعة ضد هذا الفيروس فإنها يمكن أن تأخذ الفاكسين الخاص بمرض الحصبة الألمانية **rubella vaccine** ، وهذا الفاكسين يحتوى على تركيز منخفض من الفيروس الحي غير النشط المضعف لمجرد أن يتيح الفرصة لجهاز المناعة فى الجسم أن يتعرف عليه على أساس أنه مادة غريبة عن الجسم ويبدأ فى بناء الأجسام المناعية ضده ، وعملية بناء الأجسام المناعية ضد هذا الفيروس تستغرق ٣ شهور وخلال هذه الفترة لا توجد أى خطورة من فيروس الحصبة الألمانية على الجنين المتكون .

ولزيادة الأمان يفضل أن يكون الحمل بعد التطعيم ضد هذا الفيروس بأربع شهور . وتظهر أعراض الإصابة بهذا الفيروس بعد أسبوعين إلى ثلاث أسابيع من التعرض للفيروس وتتضمن الأعراض حمى خفيفة وفى بعض الأحيان ربما لا تلاحظ أعراض ظاهرة.

إن العدوى بالحصبة من الشائع عنها بأنها مرض الحصبة الألمانية
"German measles" or "3-day measles".

أو تعرف بحصبة اليوم الثالث وذلك لأن أعراضها تبدأ فى الظهور
خلال يوم أو اثنين من الإصابة بالحمى والتي فيها ترتفع درجة
حرارة المريض من ٩٩ - ١٠٠ درجة فهرنهايت وفى اليوم الثاني أو
الثالث يظهر طفح جلدى إبتداءا من الرأس ويبدأ ينتشر لأسفل ويكون
أكثر ظهورا فى منطقة الرأس . ويكون الطفح الجلدى على شكل بقع
لونها قرمضى أو أحمر فاتح قطرها حوالي من ٢ - ٣ مللى.

وعندما تصاب الأم الحامل بمرض الحصبة الألمانية فإنها تسبب تشوهات خلقية في الجنين تعرف بال **congenital rubella syndrome** ، وبذلك تعرف الحصبة الألمانية بأنها أحد أسباب ولادة المعاقين خلقيا في الإنسان ، وتشمل هذه الإعاقات بطيء في النمو وتشوهات خلقية في القلب والعين والمخ والكبد والطحال ومشاكل أيضا في نخاع العظم **bone marrow problems**. قبل التطعيم ضد الحصبة فإن هذا المرض كان منتشر عام ١٩٦٩ وإستمر منتشرا بصورة وبائية لمدة تتراوح من ٦ – ٩ سنوات ، وكانت أكثر حالات الإصابة بالحصبة في الأطفال من عمر ٥ – ٩ سنوات وكذلك كانت تصيب الكبار ، كما توجد العديد من الحالات المتمثلة في الإعاقات الخلقية بسبب الحصبة الألمانية **congenital rubella**. وبالرغم من التطعيم الجارى الآن ضد هذا الفيروس المسبب لمرض الحصبة الألمانية في الأطفال والمراهقين إلا أن حالات قليلة من الإصابة لا زالت تحدث.

وقد قدر أن حوالي ١٠٪ من النساء فى سن إنجاب الأطفال تكون عادة قابلة للإصابة بالفيروس المسبب للمرض . الأطفال المصابون بالمرض عادة ما يتمثلون الشفاء خلال أسبوع. وينتقل الفيروس المسبب للمرض من شخص لآخر من خلال القطرات التنفسية والسوائل التى تنتقل من شخص مريض لآخر سليم ومن خلال التلامس. تتراوح فترة الحضانة للفيروس المسبب للمرض من ١٤ - ٢١ يوم وهى فى المتوسط ١٨ يوم.

يمكن الوقاية من الفيروس المسبب لمرض الحصبة الألمانية بالتطعيم ضده باستخدام **rubella vaccine** والذى عادة ما يتناوله الأطفال فى عمر ١٢ - ١٥ شهر ، وتعطى الجرعة الثانية منه عادة فى عمر ٤ - ٦ سنوات ولا يجب أن تعطى فى عمر متأخر يتجاوز ١١ - ١٢ سنة. ولا يجب أن يعطى هذا الفاكسين للسيدات الحوامل أو للسيدة التى ستصبح حامل خلال ٣ شهور من تعاطى الفاكسين لزيادة الأمان.

فالسيدة الحامل التي تصاب بالفيروس المسبب للمرض خلال الخمسة أشهر الأولى من الحمل تنقل الفيروس للجنين ، وقد تبين أن ٨ حالات من كل ١٠ من الأمهات الحوامل اللاتي أصيبن بالفيروس ينتقل الفيروس منها للجنين قبل الولادة. فإذا تلقى الجنين الفيروس خلال الـ ١٢ أسبوع الأولى من الحمل فإنه سيولد به العديد من مشاكل الإعاقة الخلقية مثل البلاهة ، الصمم ، عيوب خلقية فى تكوين القلب.

إذا أصيب الجنين بالفيروس المسبب للحصبة خلال ١٦ - ٢٠ أسبوع من الحمل فسوف يولد مصابا بالصمم. وقد وجد أن حوالي طفل من كل عشرة أطفال مصابين بالفيروس يموت خلال الـ ١٢ شهر الأولى من حياته. ولا يوجد علاج لمرض الحصبة فى الأطفال ، أما الأضرار والإعاقات التى حدثت للطفل خلال المرحلة الجنينية فسوف تستمر خلال فترة حياته.

لذا ما الذى يجب عمله لتجنب حدوث الإعاقات الخلقية الناتجة عن الإصابة بهذا الفيروس فى المجتمع؟

ألا تنتظر السيدة حتى تحمل ، وأنه قبل الحمل يجب أن تؤخذ عينة من الدم لإختبارها ، ومن نتائج التحليل يتضح عما إذا كان لدى الأم أجسام مناعية ضد الفيروس المسبب للمرض أم لا.

أما إذا أظهرت نتائج التحليل أن الأم ليس لديها أجسام مناعية ضد الفيروس المسبب للحصبة الألمانية فإنها يمكن أن تأخذ جرعة من الفاكسين المحتوى على الفيروس المضعف غير النشط أو أن تستكمل جرعات التطعيم للفيروس على الطريق الصحيح . ولذا يجب على الأم أن تستشير طبيبها قبل البدء فى الحمل للأمان ولتلافي إنجاب أطفال معاقين.

٢- إستعمال الأم للأدوية خلال فترة الحمل

في عام ١٩٦٠ أنتجت إحدى شركات الأدوية عقار إسمه الثاليدوميد **drug** **thalidomide** ، وهو عقار مهدىء ومنوم يستخدم لمنع القيء الذى تصاب به الأم الحامل فى الشهور الأولى من الحمل ، ف لوحظ فى عام ١٩٦٠ و ١٩٦١ زيادة مفاجئة فى تكرار حدوث تشوهات بين الولادات فى إستراليا وأوربا بصفة عامة وفى إيطاليا بصفة خاصة ولوحظ ذلك فى مستشفيات الولادة وكانت التشوهات تتمثل فى فقد الأيدي تماما وقد تكون الأرجل ، وأحيانا قد يصاحب هذا التشوه بعض العيوب الأخرى مثل شلل نصف الوجه وبعض التشوهات الأخرى التى تتضح أثارها بعد الولادة بقليل ، وسمى هذا التشوه بتشوه الفوكوميليا **phocomelia** والذى تتضح الإعاقة الناتجة عنه فى الشكل التالي (شكل



Phocomelia



شكل ١٣. أعراض مرض تشوه الفوكوميليا الناتج عن إستعمال عقار الثاليدوميد خلال الشهور الثلاثة الأولى من الحمل.

<http://dermatology.cdlib.org/93/reviews/thalidomide/hsu.html>

<http://www.k-faktor.com/thalidomide/>

ولا يوجد إرتباط بين إنفجار هذه الحالة وأى شىء آخر ، وفى نوفمبر من عام ١٩٦١ قرر الطبيب **Widking Lenz** أن الدلائل تشير إلى وجود علاقة موجبة بين زيادة تكرار هذا التشوه والتشوهات المصاحبة له وإنتشار إستعمال عقار الثاليدوميد سواء من ناحية المكان أو الزمان ، ومن هنا أعلنت وزارة الصحة العالمية عن سحب هذا العقار فورا وعدم إستعماله نهائيا. ولم تتوقف الدراسة عند هذا الحد بل تمت متابعة حالات الولادة فى المستشفيات لأمهات كن يتعاطين العقار فى الشهر الثانى والثالث حتى الشهر التاسع من الحمل ومن هذه الدراسة تم عمل الإحصائية التالية (جدول رقم ٣):

جدول رقم ٣ . مجموع حالات التشوهات الناتجة عن إستعمال عقار
الثاليدوميد خلال الفترة من ١٩٦١ - ١٩٦٢ .

-	-			

يتضح من الإحصاء السابق لعينة تمت دراستها زيادة نسبة حالات التشوه في عام ١٩٦١ بمعدلات كبيرة عن السنة السابقة والسنة التالية لها ، والسبب في ذلك هو زيادة إستعمال العقار بمعدل أكبر في عام ١٩٦١ لأنه في هذا العام كان العقار قد إنتشر بدرجة كبيرة بفضل الدعايا في إستخدامه.

وإتضح من الإحصائيات الدقيقة أن هناك علاقة مؤكدة بين إستعمال الثاليدوميد وتشوه الفوكوميليا وبمراجعة سجلات الأمهات اللاتي ولدن أطفالا من هذا النوع وجد أن قدرة العقار على إحداث التشوه تصل إلى الذروة إذا ما تم تناوله خلال الفترة ما بين اليوم ٣٥ - ٤٥ من بداية الحمل ولذا يبدو أن هذه الفترة يتم فيها تشكل الأطراف.

وقد عرف منذ عام ١٩٥٠ أن عقار **thalidomide** هو المسئول عن العديد من التشوهات الخلقية للأمهات اللاتي تناولن هذا العقار ، وعليه يجب أن نلاحظ أن الأمهات الحوامل اللاتي يتناولن عقاقير والأمهات المدمنات مثل تدخين السجائر وشرب الكحول يحدث بها تأثيرات ضارة بالأجنة خلال فترة الحمل مما يترتب عليه إحداث إعاقات خلقية بالأجنة.

الخلاصة:

الإجهاض هو التخلص من الحمل قبل ٢٠ أسبوع من الحمل وهو أيضا إزالة الجنين الذي يزن أقل من ٥٠٠ جرام ، وعملية زيادة كروموسوم جسمى عن مجموع تعداد الهيئة الكروموسومية فى الإنسان يعد أكثر الأسباب شيوعا وراء الإجهاض التلقائي بالنسبة لباقي لأنواع الإنحرافات الكروموسومية الأخرى.

وتمثل الإنحرافات الكروموسومية السبب الوراثي وراء عدم توافق الجنين مع البيئة المحيطة به فى رحم الأم مما يؤدى إلى موته ورفضه خارج الجسم.

تنشأ الأمراض الوراثية الناتجة عن تغيرات عددية في الكروموسومات بسبب زيادة عمر الأم أثناء فترة الحمل لأنه يترتب علي ذلك حدوث تغيرات هرمونية في جسم الأم تكون مسئولة عن إحتمال حدوث الإنحرافات الكروموسومية عند تكوين الأم للبويضات ونتيجة لهذا الإختلال الهرموني يزيد إحتمال حدوث ظاهرة عدم الانفصال الكروموسومي عند تكوين الأم للبويضات ، ولذلك فإن البويضة في هذه الحالة تحتوى على زوج من أحد الكروموسومات على غير العادة وبإخصاب هذه البويضات بحيوانات منوية عادية التركيب الكروموسومي تنتج خلية الزيجوت وبها أحد الكروموسومات مكررا ثلاث مرات وعن هذا الزيجوت ينشأ الجنين ويولد طفلا معاق بسبب هذا الخلل الكروموسومي.

وبالنسبة للأمراض التي تنشأ عن عوامل بيئية مثل الإصابة بالفيروس المسبب لمرض الحصبة الألمانية وما يترتب عليه من حدوث إعاقات خلقية في الأجنة فإنه تنصح وبشدة الأم قبل أن تبدأ في خطة الحمل أن يتم أخذ عينة من الدم وفحصها لملاحظة أن عندها مناعة ضد الحصبة الألمانية من عدمه ، وذلك قبل أن تبدأ الأم في الحمل وتخدع بعدم وجود مناعة لديها ضد الفيروس المسبب لمرض الحصبة الألمانية لتلافي الإعاقة الناتجة عن إصابة الأم الحامل بهذا الفيروس.

والفيروس لا يسبب أى خطورة للأم الحامل ولكن تكمن خطورته على الجنين وتكون الخطورة من أكبر ما يمكن إذا أصيبت به الأم الحامل وخصوصا في الشهور الثلاثة الأولى من الحمل.

فإذا تم فحص الأم قبل الحمل وكان عندها نقص في المناعة ضد هذا الفيروس فإنها يمكن أن تأخذ الفاكسين الخاص بمرض الحصبة الألمانية **rubella vaccine** ، وهذا الفاكسين يحتوى على تركيز منخفض من الفيروس الحي غير النشط المضعف لمجرد أن يتيح الفرصة لجهاز المناعة فى الجسم أن يتعرف عليه على أساس أنه مادة غريبة عن الجسم ويبدأ فى بناء الأجسام المناعية ضده.

وعملية بناء الأجسام المناعية ضد هذا الفيروس تستغرق ثلاثة أشهر وخلال هذه الفترة لا توجد أى خطورة من فيروس الحصبة الألمانية على الجنين المتكون. ولزيادة الأمان يفضل أن يكون الحمل بعد التطعيم ضد هذا الفيروس بأربع شهور.

أجب بنعم أم عن جميع الأسئلة التالية :

١- تعتبر زيادة كروموسوم جنسي عن مجموع تعداد الهيئة الكروموسومية في الإنسان أكثر الأسباب شيوعا وراء الإجهاض التلقائي بالنسبة لباقي لأنواع الإنحرافات الكروموسومية الأخرى.

٢- تنشأ الأمراض الوراثية الناتجة عن تغيرات عددية في الكروموسومات بسبب زيادة عمر الأم أثناء فترة الحمل .

٣- الفيروس المسبب لمرض الحصبة الألمانية لا يسبب أى خطورة للجنين ولكن تكمن خطورته على الأم الحامل وتكون الخطورة من أكبر ما يمكن إذا أصيبت به الأم الحامل فى الشهور الثلاثة الأولى من الحمل .

٤- الإجهاض هو التخلص من الحمل قبل ٣٠ أسبوع من الحمل وهو أيضا إزالة الجنين الذي يزن أقل من ١٠٠٠ جرام .

٥- تبين وجود علاقة مؤكدة بين إستعمال الثاليدوميد وتشوه الفوكوميليا .

إجابة الأسئلة السابقة :

١- تعتبر زيادة كروموسوم جنسي عن مجموع تعداد الهيئة الكروموسومية فى الإنسان أكثر الأسباب شيوعا وراء الإجهاض التلقائي بالنسبة لباقي لأنواع الإنحرافات الكروموسومية الأخرى . إجابة خاطئة .

٢- تنشأ الأمراض الوراثية الناتجة عن تغيرات عددية فى الكروموسومات بسبب زيادة عمر الأم أثناء فترة الحمل . إجابة صحيحة

٣- الفيروس المسبب لمرض الحصبة الألمانية لا يسبب أى خطورة للجنين ولكن تكمن خطورته على الأم الحامل وتكون الخطورة من أكبر ما يمكن إذا أصيبت به الأم الحامل فى الشهور الثلاثة الأولى من الحمل . إجابة خاطئة

٤- الإجهاض هو التخلص من الحمل قبل ٣٠ أسبوع من الحمل وهو أيضا إزالة الجنين الذي يزن أقل من ١٠٠٠ جرام . إجابة خاطئة

٥- تبين وجود علاقة مؤكدة بين إستعمال الثاليدوميد وتشوه الفوكوميليا . إجابة

صحيحة

Thank you