الأمراض الوراثية

(١) ما هي الأمراض الوراثية:

١. تعد الأمراض الوراثية نادرة الحدوث.
٢. تؤدي هذه الأمراض إلى الإعاقة و المضاعفات.
٣. في كثير من الأحيان تصيب أكثر من شخص واحد في نفس الأسرة مما يضاعف مشاكل هذه الأسرة.
٤. تكمن أسباب هذه الأمراض والعيوب الخلقية وراء خلل جيني يظهر كطفرة.
٥. من هذه الأمراض ما هو متوارث ويزداد مع زواج الأقارب.
٦. منها ما يكون نتيجة لتعرض الجنين لعوامل معينة أثناء الحمل، ومنها عوامل خاصة بالأم مثل داء السكري أو نقص حامض الفوليك و غيرها.
٧. إن معرفة نوعية الأمراض المنتشرة وأسبابها يؤدي إلى الحد من انتشارها ووضع طرق للوقاية منها.

(٢)ما المقصود بالمرض الوراثي:

١. يتألف جسم الإنسان من مجموعة من الأعضاء.
٢. يتألف كل عضو من عدد هائل من الخلايا.
٣. تحتوي كل خلية ٤٦ صبغي موجودة في نواة الخلية على شكل أزواج متماثلة.
٤. منها زوجان مسؤولان عن تحديد الجنس هما الصبغي X و Y.
٥. عند الذكر هناك صبغي X و آخر Y، أما عند الأنثى هناك صبغيان XX.

(٣)ما المقصود بالصبغي(الكروموسوم):

١. الصبغي هو مجموعة من البروتينات مجتمعة و كل منها يسمى المورثة.
٢. يحتوي كل صبغي على ملايين المورثات أو الجينات و كل مورثة مسؤولة عن صفة ما أو أكثر في جسم الإنسان.
٣. هناك مورثة للون العينين و لون البشرة و هكذا.
٤. عند حدوث الإخصاب و الحمل تأتي نصف الصبغيات من الأم عن طريق البويضة الحاوية على ٢٣ صبغي .
٥. أما النصف الآخر من الأب عن طريق النطفة الحاوية على ٢٣ صبغي آخر.
٦. هكذا يأخذ الطفل جزء من صفات الأب و جزء من صفات الأم.
٧. عند اجتماع البويضة مع النطفة تتكون البويضة المخصبة التي تتطور نحو المضغة ثم الجنين.

(٤)ما هو الجين أو المورثة :

١. المورثة هي مجموعة من البروتينات و المسماة DNA.
٢. إن المورثة هي الوحدة الأساسية و الوظيفية في الوراثة عند البشر.
٣. DNA هو الحمض الريبي النووي المنزوع الأوكسجين.
٤. وهو مجموعة من أربعة من البروتينات المسماة بالقواعد الكيماوية.
٥. يتواجد DNA في النواة بشكل رئيسي و قسم ضئيل منه في جزء من الخلية.
٦. كل خلية من خلايا الإنسان تحتوي على نفس الحمض النووي الريبي.
٧. إن اختلاف ترتيب الحموض النووية يعطي كل من الحموض النووية الريبية مميزاتها الخاصة.

(٥)كيف يحدث المرض الوراثي ؟

١. يحدث المرض الوراثي نتيجة خللٍ في ترتيب الحموض الأمينية التي تشكل DNA.
٢. يعطي هذا المرض مورثة مميزة له.
٣. يكون المرض وراثياً عندما تنتقل صفات هذا المرض من الأب أو الأم أو كليهما.
٤. يكون الانتقال عن طريق مورثات مصابة بخللٍ ما بحيث يؤدي هذا الخلل إلى حدوث تظاهرات المرض.
٥. قد تغيب بعض الأمراض الوراثية التي تورث بصفة جسمية متنحية لأجيال ثم تظهر عند زواج أم و أب حاملين للمورثات المسببة.
٦. من النادر أن يحدث المرض الوراثي نتيجة خللٍ في الصبغيات.
٧. تنتج أكثر الأمراض الوراثية عن خللٍ في المورثات و ليس الصبغيات.

(٦)ما هي أنماط توريث الأمراض ؟

١. الوراثة الجسمية المتنحية.
٢. الوراثة الجسميةالسائدة.
٣. الوراثة القاهرة المرتبطة بالجنس بالصبغي اكس.
٤. الوراثة المتنحية المرتبطة بالجنس بالصبغي اكس.
٥. الوراثة المنتقلة عن طريق الميتوكوندريا.
٦. الوراثة متعددة العوامل.

(٧)ما المقصود بالوراثة الجسمية المتنحية؟

١. يقصد بكلمة متنحية أنها بحاجة لمورثة من كلٍ من الأب و الأم لكي تسبب المرض.
٢. أما جسمية فتعني أنه متعلق بالصبغيات الجسمية و ليس الجنسية فهو يمكن أن يصيب الجنسين.
٣. وجود مورثة واحدة تسبب حالة تسمى بحامل للمورثة أو حامل للمرض و لكنه غير مصاب.
٤. حتى ينجب الوالدين طفلاً مصاباً يجب أن يكون كلّ منهما حاملُ للمورثة.
٥. لهذا السبب لا تشاهد هذه الأمراض عند كل الأجيال فقد تغيب لتعود و تظهر عند اجتماع حملة المورثات.

(٨)ما هي الوراثة الجسمية السائدة؟

١. كلمة فوقية أو سائدة تعني أن وجود مورثة واحدة من أحد الوالدين كافية لظهور المرض.
٢. ينتقل المرض عند الطفل الذي انتقلت له هذه المورثة، لذلك تظهر الحالة في كل الأجيال بشكل متتالي.
٣. قد يحمل هذه المورثة أحد الجنسين.
٤. من أهم الأمراض التي تورث بصفة جسمية سائدة هو داء فون ريكلينغهاوزن و داء هيتنغتون.
٥. إن احتمال إنجاب طفل مصاب هو ٥٠ % في كل حمل.

(٩)ما الذي تظهره الوراثة السائدة المرتبطة بالجنس؟

١. ترتبط هذه المورثة بالصبغي اكس.
٢. تنجم عن خللٍ في المورثات الموجود في الصبغي الجنسي اكس ، و تصيب الجنسين.
٣. من الممكن أن يصاب الذكور بنسبة أقل من الإناث.
٤. تختلف فرصة انتقال المرض فيما إذا كان الأب أو الأم مصاباً بالمرض.
٥. تتميز هذه الحالة بأن الأب المصاب لا ينقل المرض للذكور.
٦. أهم مثال على هذا النمط من الوراثة هو متلازمة الصبغي اكس.

(١٠)ما هي الوراثة المتنحية المرتبطة بالجنس؟

١. ترتبط هذه الوراثة بالصبغي اكس أيضاً.
٢. تنجم عن خللٍ في المورثات الموجود في الصبغي الجنسي اكس و تصيب الجنسين.
٣. من الممكن أن يصاب الذكور أكثر من الإناث و تندر إصابة الإناث.
٤. تختلف فرصة انتقال المرض فيما إذا كان الأب أو الأم مصاباً بالمرض.
٥. لاتختلف هذه الحالة عن سابقتها حيث أن الأب المصاب لا ينقل المرض للذكور.
٦. أهم مثال على هذا النمط من الوراثة هو الناعور و داء قابري.

(١١)ما المقصود بالوراثة المنتقلة عن طريق الميتوكوندريا؟

١. الميتوكوندريا هي جهاز هام في الاستقلاب يتواجد داخل الخلية.
٢. يسمى هذا النمط من التوريث بالتوريث المتعلق بالأم لأنها تأتي من الأم فقط عند الإلقاح.

٣. يأتي هذا النمط عن طريق البويضة و لا يأتي من النطفة من الأب، ويمكن أن يصيب الجنسين.
٤. يمكن أن يشاهد في كل الأجيال، ولكن الأب المصاب لا ينقل المرض.
٥. أهم مثال على هذا النمط هو اعتلال العصب البصري الوراثي.

(١٢)ما هي الوراثة متعددة العوامل؟
١. هذا النمط من الأمراض الوراثية لا ينجم عن خلل في مورثة واحدة كما في الأنماط السابقة.
٢. ينجم الخلل في عدة مورثات أغلبها غير معروف حتى الآن.
٣. تتدخل عوامل أخرى في ظهور المرض كالعوامل البيئية و نمط الحياة و الإنتانات.
٤. أمثلة عن هذا النمط داء السكري والبدانة وأمراض القلب إذ لا يوجد نمط توريث معروف لهذه الأمراض.
٥. تعد هذه الأمراض صعبة الدراسة ومن الصعب تحديد الأشخاص الذين هم في خطر للإصابة بها.

(١٣)كيف تشخص الأمراض الوراثية ؟
١. يمكن وضع التشخيص بناء على قصة المريض و السوابق العائلية للحالة.
٢. ويعتمد على بعض الفحوص الشعاعية و المخبرية المتممة.
٣. وهناك بعض الحالات التي تحتاج لتحري المورثات المسؤولة بإجراء دراسة و استشارة وراثية.
٤. ومن المهم معرفة أن دراسة الصيغة الصبغية بشكلها العام أي تعداد الصبغيات لا يشخص الأمراض الوراثية.

(١٤)ما هو علاج الأمراض الوراثية ؟
١. كل مرض يعالج حسب الخلل الذي يسببه، و لا توجد معالجة لسبب المرض حتى الآن.
٢. لا يمكن إصلاح الخلل على مستوى المورثات و إنما تعالج المشاكل الناجمة عن ذلك.
٣. مثلاً في حالة التالاسيميا يتم نقل الدم واعطاء خالبات الحديد.
٤. أما في داء فابري فيعطى الأنزيم المفقود وهناك دراسات جارية على المعالجة بالجينات.

(١٥)ما هي الحالات التي يطلب فيها الطبيب دراسة الصيغة الصبغية للطفل؟
١. عند الطفل حديث الولادة في حال تشخيص متلازمة ناجمة عن خلل صبغي كما في متلازمة داون.
٢. في حال وجود تشوهات متعددة مجتمعة كوجود سحنة خاصة أو صغر الرأس.
٣. عند وجود قصر قامة غير مفسر عند الإناث للبحث عن متلازمة تورنر.
٤. عند وجود تأخر عقلي غير مفسر للبحث عن متلازمة الصبغي اكس الهش.
٥. عند وجود أعضاء تناسلية مبهمة عند الطفل.
٦. عند تشخيص رنح توسع الأوعية الشعرية، متلازمة بلوم ، و جفاف الجلد المتصبغ.
٧. عند تشخيص ابيضاض الدم اللمفاوي أو النقوي (سرطان الدم).

(١٦)هل تفيد دراسة الصيغة الصبغية في تشخيص المرض الوراثي ؟

١. لا تفيد بشكل عام، و من النادر مشاهدة مرض وراثي ناجم عن خلل في عدد أو شكل الصبغيات.
٢. تنتج أكثر الأمراض الوراثية عن خللٍ في المورثات و ليس الصبغيات.
٣. مثال ذلك حالة المنغولية الناجمة عن وجود صبغي زائد في الزوج ٢١ .
٤. فلا تعد هذه حالة وراثية، ومن الأمثلة النادرة عن انتقال الأمراض بالوراثة نتيجة خلل الصبغيات هو بعض أنواع السرطانات.

(١٧)مما تتكون الخلايا؟
١. تعتبر الخلايا الوحدات الأساسية المكونة لجسم الإنسان.
٢. تتألف الخلية من نواة ومن مادة هيولية.
٣. تحتوي الخلية على مكونات عديدة تحيط بالنواة، ويحيط بالجميع غشاء خلوي بديع التركيب.
٤. يحيط غشاء بنواة الخلية وتحتوي على مادة وراثية هي الأهم فيها.
٥. تسمى المادة الوراثية بالمجين أو الموروث.
٦. يتكون كل صبغي من سلسلتين من مادة الدنا DNA.
٧. يتألف الموروث البشري (المجين) من (٣) مليارات من الأزواج القاعدية من الدنا.
٨. تكمن الأهمية في تلك القواعد نظراً لتسلسلها على طول سلسلة المادة الوراثية.

(١٨)كيف تعمل المادة الوراثية؟
١. تتضمن المادة الوراثية المعلومات الخاصة ببنية الخلايا ووظيفتها وتكاثرها.
٢. يكون ذلك على شكل شيفرة وراثية.
٣. تشفر المورثة الواحدة (١٠ _ ٢٠) وظيفة مختلفة.
٤. يعتمد هذا على النسيج الذي تتواجد فيه ضمن البدن والظروف التي تحيط بها.
٥. لا تعمل كل المورثات في خلية ما بل جزء منها فقط، و ذلك حسب الوظيفة المقدرة لتلك الخلية.

(١٩)ما أهمية الخريطة الجينية؟
١. يمثل مشروع المجين (الموروث) البشري جهداً كبيراً لإنجاز خريطة وراثية حقيقية.
٢. تساعد الخريطة على فهم التعليمات الوراثية التي تجعل للفرد كينونة مميزة.
٣. تكمن أهمية الخريطة في إجراء قراءة كاملة للمليارات الثلاثة من أزواج القواعد.
٤. تفيد في وضع خرائط فائقة الدقة والنوعية للمادة الوراثية البشرية.
٥. لما كان التعرف على المورثات صعب بسبب حجمها الهائل فالخارطة تساعد على تسهيل دراستها.

(٢٠)ما الذي تبينه الخرائط الجينية؟
١. عادة ما تكون نتيجة الخرائط مذهلة.
٢. هي عبارة عن قاعدة معلومات واسعة و بمستويات عديدة من الدقة و الوضوح و التفصيل.
٣. بينت الخرائط الجينية علاقتها بعمل الجملة المناعية و أمراض القلب الولادية.
٤. وبينت الفصام و التأخر العقلي و العيوب الولادية و بضعة سرطانات من بينها ابيضاض الدم و سرطان الثدي.
٥. تم الكشف عن عدد من المورثات المتعلقة باضطرابات بشرية نوعية.

(٢١)أين تكمن أهمية الطب الوراثي؟

١. بدأت ظهور بواكير ملامح طب جزيئي لا يعالج الأعراض بقدر ما يستهدف جذور المرض السببية.
٢. تسمح الاختيارات التشخيصية النوعية بمعالجة مبكرة لعدد لا محدود من الحالات.
٣. يساهم الطب الوراثي في تحسين تشخيص المرض الوراثي و ذلك من ناحية الدقة و الثقة و الوقت.
٤. يفيد في الكشف المبكر عن التأهب أو الإستعداد لحدوث مرض ما عند شخص ما.
٥. يساعد في إمكانية كشف المرض مورثياً قبل ظهور أعراضه أو الإعاقات الناجمة عنه بزمن طويل.
٦. هكذا تتخذ الإحتياطات التي قد تمنع ظهور المرض، و كذلك سيمكن توفير أدوية جديدة فائقة الدقة في أهدافها.
٧. ستكون هناك قفزات هائلة في مضمار المعالجة المورثية و ذلك بتصحيح أو تقوية أو استبدال المورثات المعيبة.
٨. إضافة لتقنيات المعالجة المناعية الحديثة، والإمكانيات التي تجنب الحالات البيئية التي يمكن أن تثير المرض.

(٢٢)ما العلاقة بين الإعاقات والطب الوراثي؟

١. هناك علاقة بين الإعاقات والأمراض و تحديداً الأمراض الوراثية والصبغية منها.
٢. ينعكس كل تقدم يحرزه الإنسان في مجال مكافحة الأمراض إيجابياً على قضية الإعاقة سواء من ناحية الوقاية أو العلاج.
٣. إن الأبحاث التي تجري على الجراثيم تساهم في خدمة قضية الإعاقة من خلال المراقبة البيئية لكشف الملوثات.
٤. تفيد علوم الوراثة في مجال تقييم الأذية الصحية و الأخطار الناجمة عن التعرض للإشعاع و لو بدرجات تعرض قليلة.
٥. وتفيد في حالات التعرض للكيماويات و السموم المحدثة للطفرات الوراثية و السرطانات.

(٢٣)ما أهمية الموروث البشري:

١. إن لمشروع الموروث البشري أهمية اجتماعية و أخلاقية و قانونية.
٢. يتوفر اختبار يكشف الإصابة ببعض الأمراض وذلك قبل الشيخوخة ضمن العائلات ذات الخطورة العالية.
٣. هناك قلق حول من سيملك تلك المعلومات و من سيضبطها، و كذلك حول التأثيرات النفسية و الاجتماعية.
٤. إن المعالجة المورثية ستصبح واقعاً، وآنذاك ينبغي تحديد ما هو طبيعي و ما هو الشذوذ.

(٢٤)ما الفائدة التي يقدمها الموروث البشري:

١. يفيد في حل المشاكل الأخلاقية و القانونية والاجتماعية المحتملة الظهور.
٢. هناك أمل بحلم جميل و واقع أجمل ينتج من ثورة العصر الوراثية.
٣. للموروث البشري دور ضروري خصوصاً على مستوى قضية الإعاقة.

(٢٥)ما دور الخلايا الجنسية في توريث الصفات:

١. تستعمل لفظة الشبه لتدل على وجود صلة أكيدة تصل بين الابن وأبويه.
٢. يرث الشخص صفات والديه وأن الشيء الذي يصل بين الأبوين وأبنائهما هو الخلايا الجنسية.
٣. تحوي كل منها نصف جينات الأم والنصف الآخر جينات الأب.
٤. تنقل تلك الجينات إلى الوليد عند تكوين البيضة المخصبة أثناء عملية الإخصاب.
٥. تنقسم الخلايا إلى انقسامات متتالية تؤدي إلى زيادة في عدد الخلايا.
٦. تصحب هذه الزيادة في العدد بزيادة في النمو والتطور والتمييز حيث يصل الجنين إلى دور التكامل خلال تسعة أشهر لدى الإنسان.

(٢٦)ما العلاقة بين علم الوراثة والصفات الوراثية:

١. يبحث علم الوراثة في أسباب الشبه والاختلاف في الصفات بين الأفراد الذين تربطهم صلة القربى.
٢. يشير مفهوم التغاير إلى تلك الفروق الناشئة عن العوامل الوراثية والفروق الناشئة عن العوامل البيئية.
٣. يمكن تقسيم التغاير إلى نوعين: التغاير الوراثي والتغاير البيئي.

(٢٧)ما التغايرات الوراثية والبيئية:

١. التغايرات الوراثية وهي تحويرات تطرأ على التركيبة الوراثية للفرد.
٢. يمكن توارثها من جيل إلى آخر بصورة متعاقبة.
٣. بناءاً على هذا فإن علم الوراثة هو علم التوارث والتغاير معاً.
٤. أما التغايرات البيئية فهي تحويرات تطرأ على أجسام الكائنات الحية نتيجة العوامل البيئية.
٥. وهذه التغايرات لايمكن انتقالها من جيل إلى آخر.
٦. يرجع عدم توارث هذا النوع من التغايرات إلى عدم تأثيرها في العوامل الوراثية.
٧. هناك حالات نادرة أن يكون التغير الناجم عن عوامل بيئية ذات تأثير مباشر على العوامل الوراثية.
٨. بهذه الحالة تتوارث مثل هذه التغايرات نظراً لتمثلها في الخلايا الجنسية.

(٢٧)ما أهمية انتقال العوامل الوراثية:

١. المحافظة على الصفات العامة لكل سلالات النوع.
٢. المحافظة على الحياة الوسطى فالوالدان الطويلان ينجبان طوالاً لكن لايزيد عن متوسط طول الوالدين بل ينقص بمقدار صغير.

٣. أما القصيران فينجبان أولاداً يزيدان عن آبائهم طولاً.
٤. تعرف هذه الحالة بظاهرة الانحدار والموازنة بين حياة الفرد الخاصة وحياته العامة.

(٢٨) كيف يتشكل سلوك الإنسان:

١. هناك ثلاث اتجاهات رئيسة في علم النفس تفسر السلوك الإنساني وأسبابه.
٢. منها اتجاه يؤكد أهمية العوامل البيئية في تشكيل السلوك.
٣. يعتقد أنصار هذا الاتجاه أن أي شخص لا يكون منذ الولادة ذكيا أو غبيا بل هو صفحة بيضاء تنقش عليها البيئة مجموعة من الصفات.
٤. تظهر عن طريق البيئة والتربة الإمكانات والصفات الجيدة وغير الجيدة.
٥. أما الاتجاه الثاني فيؤكد على أهمية العوامل الوراثية في تشكيل السلوك.
٦. يعتقد أنصاره أن أي فرد يولد بسمات وقدرات ثابتة غير متغيرة وهذه العوامل جعلت بعض الأشخاص أذكياء والبعض بلداء.
٧. إن الذين ينحدرون من أصول أفضل يرجح أن يكونوا رجالاً أفضل.
٨. ثمة اعتقاد أن مركز الفرد وثروته يحددان سلفاً بواسطة وراثته.
٩. أما الاتجاه الثالث يؤكد على أهمية تفاعل عاملي الوراثة والبيئة في تشكيل السلوك.
١٠. منظور يرى العوامل الوراثية والبيئية كأنهما كيانان معتمدان على بعضهما البعض لإحداث السلوك.

(٢٩) هل يمكن الفصل بين عاملي الوراثة والبيئة في تكوين شخصية الفرد:

١. إن سلوك الكائن يتحدد وفقاً لعاملي الوراثة والبيئة.
٢. تمهد الوراثة الطريق لتفاعل الفرد مع عوامل بيئته وان حصيلة هذا التفاعل تختلف باختلاف الأفراد.
٣. فقد يكون دور عاملي الوراثة والبيئة متساويان في بعض الخصائص النفسية كالثقة بالنفس والانحراف النفسي.
٤. قد يسود دور الوراثة على دور البيئة بخصائص معينة كالانطواء الاجتماعي.
٥. قد يسود دور البيئة بخصائص كالخجل والخضوع.
٦. إن سلوك الإنسان نتاج تفاعل عامل الوراثة مع عامل البيئة.

(٣٠) أين تكمن العلاقة بين الوراثة والجنس:

١. توجد في خلايا الأحياء كروموسومات جنسية لها دور مهم في الوراثة المتعلقة بجنس الآباء والأبناء.
٢. تنقسم هذه الكروموسومات إلى نوعين كروموسوم(x) وكروموسوم (y)
٣. تحتوي الإناث على زوج من كروموسوم (x)فيكون التركيب الوراثي (xx)
٤. يحتوي الذكور على كروموسومان مختلفان كروموسوم (x) والأخر كروموسوم (y) .
٥. أما بقية الأزواج الكروموسومية (٢٢) فهي متماثلة في كلا الجنسين وتعرف بالكروموسومات الذاتية.
٦. يختلف الكروموسوم الـ(٢٣) حسب الجنس.

(٣١) متى بدأ الاهتمام بعلم الوراثة:

١. يعد علم الوراثة من أهم واشمل العلوم البايولوجية.
٢. عرفت أسس الوراثة منذ نشأت الحضارات في بلاد الرافدين ووادي النيل.
٣. استخدمت تطبيقاتها العملية على بعض الأحياء المعروفة مثل الحنطة والرز وفول الصويا والقطن.
٤. اهتم البابليون بتحسين سلالات الخيل وقيامهم بتلقيح أشجار النخيل بواسطة علم الوراثة.
٥. اهتم ابقراط بعلم الوراثة ودوّن بعض الملاحظات عن انتقال الصفات الوراثية في العائلة الواحدة مثل لون العين الأزرق وصفة الصلع.
٦. وضع العالم لامارك نظرية وراثة الصفات المكتسبة وكانت أول نظرية تفسر آليه التغيرات المظهرية.

(٣٢) ما هي المجالات التي تخصص بها علم الوراثة:

١. تطور علم الوراثة تطوراً واسعاً وتعددت نواحيه.
٢. تبلورت عدة مجالات في علم الوراثة منها الوراثة الخلوية التي تبحث في الانحرافات الكروموسومية وتأثيرها الوراثي على الكائنات الحية.
٣. تبحث الوراثة الفلسجية في دراسة وظائف الخلية تحت تأثيرات جيناتها أو مجموعتها الكروموسومية.
٤. تبحث وراثة الدم في الكيفية التي بها يتم توارث مجاميع الدم المختلفة.
٥. تبحث وراثة العشائر في توزيع وسلوك الجينات وتوارثها ضمن مجموعة من الأفراد البشرية.
٦. تبحث الوراثة الزراعية في طرائق تحسين الحاصل الحيواني والنباتي تحت تأثيرات الجينات والوراثة البيئية.

(٣٣)ما هو الصلع الوراثي:

١. يبدأ الصلع الوراثي عند الرجال بعد سن البلوغ تدريجياً.
٢. يلاحظ المصاب أن الخط الأمامي للشعر فوق الجبين بدأ بالتراجع إلى الوراء و يتحول الشعر الطبيعي إلى شعر رفيع قليل الكثافة.
٣. يفقد الشعر صبغته ومهما بلغت شدة الصلع فإن المنطقة الخلفية من الرأس والجوانب لا تصاب بالصلع.
٤. إن الأشخاص الذين يبدأ فقدان الشعر لديهم مبكراً هم أكثر عرضة للوصول إلى مراحل متقدمة من الصلع.

(٣٤)هل يصاب النساء بالصلع:

١. قد يصبن النساء بالصلع الوراثي ولكن بشكل يختلف عن الرجال.
٢. يبدأ عادة في سن متأخر ويظهر على شكل نقص في كثافة الشعر في المنطقة العليا من الرأس.
٣. لا يصل الصلع لديهن إلى فقدان تام للشعر.
٤. ليس بالضرورة أن يتمحور السبب حول وجود مشكلة في الهرمونات الذكرية.
٥. يختلف الأمر إن حدث الصلع خلال فترة قصيرة أو إذا كان مصاحباً لأعراض أخرى مثل زيادة في شعر الجسم أو عدم انتظام الدورة الشهرية.

٦. يفضل عمل فحوصات للتأكد من عدم وجود مسبب عضوي.

(٣٥)ما العوامل التي تؤثر في حدوث الصلع:

١. العامل الوراثي.
٢. العرق حيث تختلف نسبة وسن حدوث الصلع بين الأعراق البشرية المختلفة.
٣. وجود الهرمون الذكري لدى الرجال و النساء بنسب طبيعية يجعل من تأثيره على الشعر العامل الأهم في حدوث الصلع.

(٣٦)ما هو التليف الكيسي:

١. يعد هذا المرض من الأمراض الوراثية ويتسم بإفراز العرق واللعاب والمخاط بشكل غير سوي.
٢. ينشأ من عيب كيميائي ويورث بصفة ما يسمى بالخاصة المتنحية من كلا الوالدين.
٣. ينقل الآباء هذه الخاصة إلى أبنائهما دون أن تظهر عليهما علامة ما تدل عليه.
٤. إن سبب العيب هو انعدام نوع من الإنزيمات أو الهرمونات الجوهرية.
٥. ويسبب خلل في وظيفة الغدد؛ حيث يزداد الإفراز وترتفع كثافة ولزوجة الغدد المخاطية
٦. يسبب هذا المرض سوء الهضم وسوء امتصاص وارتفاع نسبة الأملاح في هذه الإفرازات.

(٣٧)ما أعراض مرض التليف الكيسي:

١. تبدأ أعراض هذا المرض منذ الطفولة المبكرة.
٢. من أعراضه السعال والتنفس السريع وتسارع دقات القلب.
٣. تقلصات في القصبات الهوائية، وأعراض في الجهاز الهضمي.
٤. يؤدي ارتفاع لزوجة الصفراء إلى ركود صفراوي، ويؤدي ذلك إلى تليف كبدي، وسوء هضم الدهنيات وخروج براز كريه الرائحة.
٥. يؤدي سوء الهضم والامتصاص عند الأطفال إلى وهن وانخفاض البروتينات وتورم،ونقص في الفيتامينات.
٦. يسبب ذلك المخاط في الرئتين انسداد الشعيبات الدقيقة فينجم عن ذلك عسر التنفس.

(٣٨)ما هي الأسباب الوراثية لمتلازمة ويليام:

١. معظم الحالات تنجم عن حذف جزء من الصبغي السابع وتكون حالات افرادية أي غير وراثية.
٢. هناك حالات قليلة تكون وراثية ويمكن أن تنتقل من أحد الوالدين إلى الطفل.
٣. إن سبب هذا الخلل كسائر الشذوذات الصبغية غير معروف تماماً.

(٣٩)ما هي المظاهر الوراثية لمتلازمة ويليام:

١. يولد الطفل المصاب و لديه تأخر خفيف في النمو داخل الرحم و صغر خفيف في الرأس.
٢. إن مستوى الذكاء عند هؤلاء الأطفال متوسطا و يكونوا مسالمين و صوتهم خشن و لديهم فرط حساسية للصوت.

٣. يصاب هؤلاء الأطفال باضطرابات عصبية بسيطة تتظاهر على شكل ضعف خفيف في التكيف الاجتماعي.
٤. أما الوظيفة الإدراكية و الحركية عند هؤلاء الأطفال متأثرة أكثر من الكلام و الذاكرة و اللغة.

(٤٠)ما مدى خطورة متلازمة بوتر:
١. إذا كانت الإصابة بكلية واحدة فاحتمال حياة الطفل كبيرة جداً.
٢. أما إذا كانت كلتا الكليتين مصابتان فإن حياة الطفل مستحيلة.
٣. إن المرض عبارة عن عدم تصنع في الكليتين مع العلم أنهما من الأعضاء النبيلة التي لا يمكن العيش بدونهما.
٤. يتعلق الأمر بوجود نقص في تشكل الرئتين لأن نسبة كبيرة من الأطفال المصابين يكون لديهم نقص في تشكل الرئتين.
٥. تترافق متلازمة بوتر مع تشوهات في الأطراف و الوجه.

(٤١)ما أسباب مرض متلازمة بوتر:
١. سبب المرض هو اضطراب في تشكل الجهاز البولي خلال الأسابيع الأولى من حياة الجنين.
٢. يكون ذلك نتيجة لخلل في الجينات مع احتمالية أن يكون أحد الوالدين مصابا بدرجة خفيفة من المرض.
٣. ينصح عادة بإجراء تصوير بالالتراساوند لجميع أفراد العائلة حتى الذين لا يشكون من شيء.

(٤٢)ما هو مرض التلاسيميا:
١. يسمى هذا المرض أيضاً فقر دم البحر المتوسط.
٢. هو مرض وراثي ينجم عن خلل في تركيب خضاب كريات الدم الحمر مما يسبب قصر عمرها وتحطمها المبكر بالانحلال.
٣. يصنف من ضمن اعتلالات الخضاب الوراثية.

(٤٣)كيف يورث مرض التلاسيميا:
١. يورث المرض بصفة جسمية متنحية.
٢. يجب أن يكون كلاً من الوالدين حاملاً للمورثة ليكون هناك احتمال أن يولد طفل مصاب.
٣. تكون فرصة ولادة طفل مصاب بالتلاسيميا الكبرى في هذه الحالة ١ إلى ٤ في كل حمل.

(٤٤)ما أسباب متلازمة داون أو ما يعرف بالمنغولية:
١. هي مجموعة من الخصائص و السمات التي تظهر مجتمعة في آن واحد لتميز فئة متشابهة من الأطفال المتخلفين عقلياً.
٢. ويتصفون بصفات جسمية خارجية ولا تتجاوز نسبة ذكائهم الستين.
٣. إن السبب الرئيسي و المؤكد هو وجود ٣ صبغيات (كرموزومات) بدل ٢ في الصبغي رقم ٢١ و بذلك يتغير مجموع الصبغيات الطبيعي.
٤. كما يوجد أنواع أخرى من المتلازمات سببها وجود ٣ صبغيات في نفس الصبغي.
٥. لعمر الأم أثناء الحمل دور فإذا كانت أكبر من ٣٥ سنة قد تشيخ البويضات لديها.

٦. إذا كانت أصغر من ١٥ سنة فإن الجهاز التناسلي يكون غير ناضج بعد.

(٤٥)ما الخصائص الجسمية التي تميز الأطفال المصابون بمتلازمة داون:

١. قصر القامة ورأس صغيرة و مستديرة.
٢. وجه مفلطح وكذلك أنف قصير و مفلطح.
٣. عيون منسحبة للأعلى وذات جفون سميكة الجلد ومتدلية للداخل.
٤. حاجبان كثيفان شبه ملتصقان
٥. لسان أطول من العادي جاف ومشقق.
٦. أذنان صغيرتان ومشوهتان في بعض الأحيان.
٧. الرقبة قصيرة و ممتلئة بالزوائد الجلدية.
٨. بطن منتفخ قد يتسبب بفتق السرة.
٩. القدم ممتلئة و ذات أصابع قصيرة و عريضة، أما مشيتهم فتتميز بتباعد الرجلين و تقوس الظهر نحو الخلف
١٠. يتمتعون بليونة كبيرة في أربطتهم وعضلاتهم.
١١. أما أفواههم فغالباً ما تبقى مفتوحة و ذلك بسبب اعتمادهم على التنفس من الفم و ليس الأنف.

(٤٦)ما الخصائص الانفعالية التي تميز الأطفال المصابون بمتلازمة داون:

١. يتميز طفل داون بأنه لطيف وودود، ويبدو سعيداً دائماً ويتميز بمزاج طيب.
٢. هو يتطلع إلى اهتمام الآخرين به كما أنه يحب السلام باليد عليهم .
٣. يحب الموسيقى و الغناء.
٤. يبدو في صغره هادئاً وديعاً ولكن مع تقدمه بالسن تلحظ الأم عدم سيطرته على المهارات اليدوية.
٥. يلاحظ صعوبة في النطق والكلام.

(٤٧)ما أعراض وعلامات متلازمة داون:

١. تكون الجمجمة صغيرة ومكورة، والوجه والمؤخرة مسطحين.
٢. فتحة العينين ضيقة ومنحدرة إلى الداخل والأسفل وتكون الأطراف قصيرة والجهاز العضلى ضعيف.
٣. إن للمنغولي مقاومة ضعيفة تجاه الالتهابات والأمراض وهو لذلك يتعرض للإصابة بشتى الالتهابات الجلدية والصدرية.
٤. يكون الدماغ بسيط التركيب وقليل النضج وخاصة فى الفصين الجبهيين وجزع الدماغ والمخيخ.
٥. يكون أكثر المنغوليين من ذوى التخلف العقلي الشديد ويصل قسم قليل منهم لدرجة التخلف العقلي البسيط.
٦. يمتازون عموما بميل إلى الموسيقى واللحن والجماعة والمرح ويمكن تشغليهم في الأعمال البسيطة.

(٤٨)كيف تؤدي الجينات وظائفها:

١. تتحكم الجينات في نمو الجسد عن طريق تقديم شفرة أو برنامج عمل يمّكن الخلايا من تصنيع البروتينات.
٢. قد يحتوي أحد الجينات على تعليمات لتصنيع البروتين وهو الأنسولين المطلوب للسكر حتى يمكن للخلايا أن تحوله لطاقة.
٣. قد يكون هناك جين آخر وظيفته إبلاغ الخلية بالكيفية التي تصنع بها الهيموجولبين في الدم.
٤. لا تبدأ كل الجينات عملها في نفس التوقيت ولكن لا يؤدي أغلبها وظيفته إلا عندما تكون هناك حاجة إليه لتوجيه عملية معينة.

(٤٩)ما هي الطفرة الوراثية:

١. هي تغير الشفرة الوراثية المسجلة بحمض DNA في جين معين وهذا ما يسمى بالتحول الوراثي.
٢. تمثل الطفرة تغيراً كبيراً أو تعد مجرد تغيير في قاعدة نووية واحدة.
٣. إن الطفرات التي تطرأ على الجينات هي سبب التنوع الطبيعي بين أجناس وأصناف الحيوان والبنات المتعددة.
٤. قد يكون للطفرة الوراثية نتائج مفيدة، مما يسمح للتأقلم مع التغيرات التي تطرأ على البيئة.
٥. قد تعطي الطفرة الضارة تعليمات مختلفة تماماً لخلية ما مما ينتج عدم تصنيع لأحد البروتينات.

(٥٠)ما هي الطفرة المكتسبة:

١. الطفرة المكتسبة وهي طفرة تنشأ في خلية واحدة من خلايا الجسم.
٢. لا ينتقل هذا النمط من الخطأ الشفري إلى الأطفال.
٣. تنتقل الطفرة المكتسبة خلال عملية انقسام الخلية إلى جميع الخلايا طريق الجهاز المناعي.
٤. قد تموت هذه الخلايا الشاذة من تلقاء نفسها وتواصل نموها وانتشارها مكونةً ورماً سرطانياً.

(٥١)ما هي الطفرة الموروثة:

١. تحدث منذ عدة أجيال مضت ويتوارثها النسل جيلاً بعد جيل.
٢. تتواجد الطفرة في جميع خلايا الأباء وقد تصل للأبناء عن طريق الأمشاج الذكرية أو الأنثوية.
٣. من الممكن ألا تظهر الطفرة في الجين لأن البويضة أو الحيوان المنوي لا يحتويان إلا على نصف جينات الشخص.
٤. قد تسبب الطفرة الموروثة مشاكل ويتوقف هذا الأمر على نصف الجينات الموروثة من الأم والنصف الآخر الموروث من الأب.

(٥٢)ما الفرق بين الصفات السائدة والصفات المتنحية:

١. عادة ما تتغلب الصفات السائدة على المتنحية.
٢. تظهر الصفات السائدة بشكل أقوى في الشخص الذي يحملها.
٣. لا تظهر الصفات المتنحية إلا إذا لم يتواجد معها صفات تقهرها.
٤. قد يرث شخص ما صفتين متماثلتين ويسمى بنقي الصفة على أن تكون الصفتان متنحيتان أو سائدتان.

٥. وقد يكون لشخص ما صفتان مختلفتان ويسمى بغير نقي.

(٥٣)من هم الأشخاص المفضل عرضهم للفحص الجيني:

١. البالغون الذي يتوقع حملهم لأمراض وراثية.
٢. الأزواج الراغبين في الإنجاب مع وجود تاريخ عائلي من الاضطرابات الوراثية.
٣. النساء الراغبات في الإنجاب فوق سن الخامسة والثلاثين والرجال الذين سيزيد عمرهم وقت بدء الحمل عن الأربعين.
٤. الأزواج الذين يكونون مصابين بأمراض وراثية سواء كلا الزوجين أو إحداهما.
٥. الأزواج الذين تكرر حدوث إجهاض لهم أو وفاة أطفال في سنوات الرضاعة.

(٥٤)كيف يعمل العلاج الجيني لإصلاح شريان تاجي أصيب بانسداد؟

١. يتم إدخال جين محدد والذي يحبط عملية عودة الإنسداد مرة أخرى في الشريان التاجي داخل حمض DNA الخاص بالفيروس.
٢. من المفترض أن يحمل الفيروس هذا الجين إلى داخل نواة الخلايا المستهدفة في جدار الوعاء.
٣. تستطيع الخلية أن تصنع العديد من النسخ من بروتين معين يمنع حدوث انسدادات أخرى.

(٥٥)ما الأمراض المنتشرة نتيجة لزواج الأقارب:

١. فقر الدم المنجلي وأنيميا البحر الأبيض المتوسط.
٢. يزداد معدل الولادة المبكرة بين أطفال الأقارب مقارنة بغيرهم من الأطفال.
٣. تزداد نسبة حدوث الأمراض الخلقية والمشكلات الوراثية.
٤. إن نسبة الحالات المرضية نتيجة للحمل تزداد عند السيدات المتزوجات من أقاربهن، كما أن نسبة التعرض للعمليات القيصرية تزداد كذلك.

(٥٦)متى يجب أن نحذر من زواج الأقارب:

١. إذا عرف الشخص أن أحد أفراد عائلته، أو عائلة شريك حياته، ولد له أطفال مصابون بمرض مزمن في بداية الحياة.
٢. أن يكون المرض متكرر في العائلة فهذا يعني أن هناك احتمالاً أن يكون المرض وراثياً.
٣. يفضل استشارة الطبيب ودراسة الحالة المرضية ومدى تكرارها وإجراء الفحوصات اللازمة.
٤. لا بد من الإشارة إلى أن زواج الأقارب ليس شراً دائماً، وليس هو سبب انتشار الأمراض الوراثية دائماً.
٥. يمكن أن تنتشر الأمراض الوراثية في المجتمع بين أطفال غير الأقارب ويكون أطفال الأقارب أصحاء.
٦. يعتمد هذا على نوعية المرض الوراثي وعلى طريقة انتشاره وعلى نسبة انتشاره.
٧. ينصح دائماً بإجراء الفحص الطبي قبل الزواج عند الرغبة بالزواج من الأقارب.

(٥٧)ما العلاقة بين زواج الأقارب والأمراض الوراثية:

١. من أبرز الأمراض الوراثية الشائعة أمراض هيموغلوبين الدم والعيوب الخلقية الاستقلابية والأمراض أحادية الجينات الشائعة.
٢. إن الفرصة أكبر لدى الزوجين من الأقارب في حمل صفات وراثية متنحية.
٣. عندما يكون كل واحد من الأبوين حاملاً للصفة المسببة للمرض.
٤. لا يوجد مانع من زواج الأقارب ولكن يجب توخي الحذر والحيطة.