



أساسيات علم الوراثة

 Ann & Robert H. Lurie
Children's Hospital of Chicago®



All, for your one.®

ارجع إلى هذه المواقع الإلكترونية لمعرفة المزيد
عن علم الوراثة:

U.S. National Library of Medicine
Genetics Home Reference
ghr.nlm.nih.gov/primer

– Centers for Disease Control and Prevention
Genetics Basics
cdc.gov/genomics/about/basics.htm

Genetic Alliance
geneticalliance.org

GeneEd Web

Learn.Genetics
learn.genetics.utah.edu/content/basics

تواصل معنا

Lurie Children's Division of Genetics,
Birth Defects and Metabolism

312.227.6120

Ann & Robert H. Lurie
Children's Hospital of Chicago

East Chicago Avenue 225
Chicago, Illinois 60611-2991
312.227.4000

luriechildrens.org

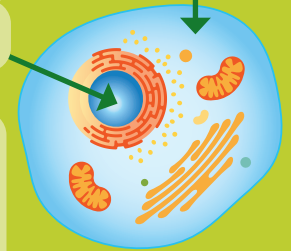
KD.01.2019



هذا أنت

يتكون جسمك من
تريليونات الخلايا

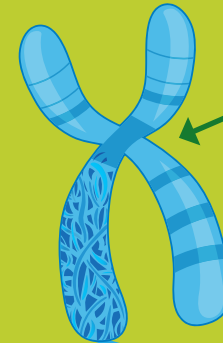
هذه خلية



هذه نواه

تحتوي نواة كل خلية
على كروموسومات

هذا كروموسوم



يتكون الكروموسوم من
سلسلتين من الحمض
النووي

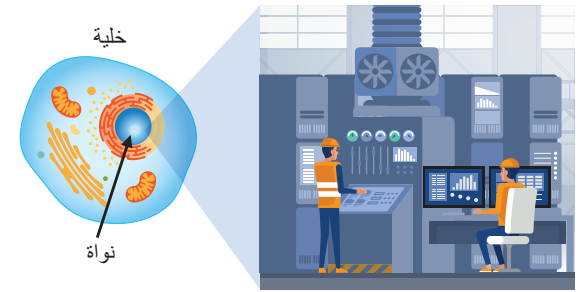
هذه سلسلة حمض
نووي

كل جزء من الحمض
النووي يُسمى جيناً

الجينات تحمل التعليمات
التي تحدد ماهيتك
شكلك وسماتك!

تتكون أجسامنا من تريليونات الخلايا. وتمثل كل خلية مصنعًا صغيرًا.

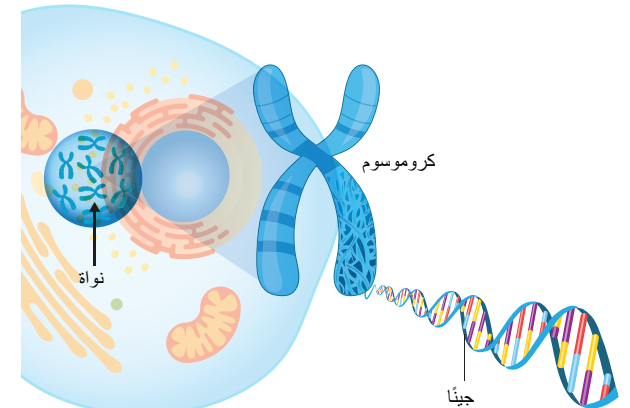
- تنتج الخلايا المواد التي تحتاج إليها أجسامنا للنمو والبقاء بصحة جيدة.
- تخزن نواة الخلية تعليمات إنتاج هذه المواد. حيث تمثل النواة غرفة التحكم داخل المصنع.



الحمض النووي والجينات والكروموسومات

الجين الواحد هو مجموعة من تعليمات الحمض النووي الخاصة بإنتاج إحدى المواد التي تحتاج إليها الخلية.

- يحتوي جسم الإنسان على 20000 جينًا تقريبًا، ولكل وظيفته الخاصة داخل الخلية.
- كل جين عبارة عن سلسلة طويلة جدًا من الحمض النووي. ولكي تضم النواة هذه السلسلة الطويلة، تتم تعبئة الجينات بإحكام في شكل بُنى تُسمى الكروموسومات.
- يحتوي جسم الإنسان على 23 زوجًا من الكروموسومات. وفي كل زوج، نرث كروموسومًا واحدًا من أمهاتنا وآخر من آبائنا.



التغيرات الجينية

قد تختلف تعليمات الحمض النووي الخاصة بالجينات من شخص إلى آخر.

- لا تسبب العديد من التغيرات الجينية مشكلات صحية. بل إن هذه التغيرات هي ما تجعل كل شخص مختلفًا وفريدًا عن غيره.



على سبيل المثال، الجينات المسؤولة عن اكتساب العين لونًا أزرق أو بنيًا ليست واحدة. ولا يؤثر هذا التغير الجيني في القدرة على الرؤية.

- تسبب بعض التغيرات الجينية مشكلات صحية، وهي ما نشير إليها بالأمراض الوراثية.
- في هذه الحالة، تُنتج الخلية مادة من الجين لا تعمل بشكل صحيح. فقد تنتج هذه المادة بحجم أو شكل غير صحيح، أو قد لا تنتجها الخلية أصلاً.

لنفترض أن الخلية مصنعٌ ينتج كرات السلة. وهناك تغير جيني في هذه الخلية يؤدي إلى إنتاج كرات بيضاوية الشكل بدلاً من الكرات ذات الشكل الدائري المعروف. ستكون النتيجة أن اللاعبين لن يستطيعوا استخدام الكرات البيضاوية لأنها لا ترتد مثل الكرات الدائرية.



- يمكن أن ينتج المرض الوراثي عن تغير في جين واحد، أو في مجموعة من الجينات و/أو الكروموسومات.

الاختبار الجيني

يتم إجراء الاختبار الجيني لتحديد التغير الجيني الذي يسبب مشكلات صحية للشخص. وقد تكون نتائج هذا الاختبار الجيني معقدة.

سيناقش عضو فريق الرعاية الصحية الذي طلب منك إجراء الاختبار الجيني هذه النتائج معك ويجيب عن أسئلتك. قد تتم إحالتك أيضًا إلى استشاري أمراض وراثية إذا لم يكن فريق الرعاية الصحية يضم استشاريًا في التخصص بالفعل.

هناك عدة أنواع من نتائج الاختبار الجيني:

- **إيجابي/شاذ** — إذا تم اكتشاف تغير جيني معروف بأنه يسبب اضطرابًا يوافق أعراض المريض.
- **سلبي/طبيعي** — إذا لم يتم اكتشاف أي تغير جيني معروف بأنه يسبب اضطرابًا.
- **متغير ذو دلالة غير مؤكدة (VUS)** — إذا تم اكتشاف تغير جيني، لكن ليس من الواضح ما إذا كان هذا التغير هو سبب المشكلات الصحية للمريض.

حدود الاختبار الجيني

يشهد الطب الوراثي تقدمًا سريعًا، لكن تظل هناك حدود لما توصلنا إليه في وقتنا الحالي.

- حتى بعد أن تكون نتيجة الاختبار الجيني سلبية/طبيعية، قد تظل المشكلات الصحية للمريض ناجمة عن تغير جيني لم نكتشفه بعد.
- لا يعني التشخيص الجيني أن هناك علاجًا متوافرًا، لكنه قد يساعدنا على:
 - إدارة الأعراض وتفاقم الاضطراب.
 - فهم التاريخ الطبيعي للمرض وما قد نتوقعه.
- لا يزال البحث مستمرًا، وقد تكون هناك علاجات أفضل في المستقبل.

الطب الدقيق

الطب الدقيق هو نهج جديد لعلاج المشكلات الصحية يراعي مجموعة الجينات والبيئة الفريدة للشخص. والهدف منه هو تحديد العلاج المناسب والأكثر فعالية لكل مريض.