

الدرس الثاني عشر: الوراثة الجزيئية لدى الانسان

في العام 1984 طرحت فكرة الجينوم البشري لأول مرة ، حيث يتم تحديد الجينات الموجودة في نواة خلية الانسان - تم تطبيق المشروع فعليا بداية من عام 1990 بالتعاون بين وزارة الطاقة الامريكية ، والمعاهد الصحية ، وبعض الدول الاخرى المتقدمة طبيا .

- كان من المعتقد ان المشروع سيستغرق 15 عام ، الا انه تم الانتهاء منه عام 2003 نظرا للتقدم التكنولوجي

س: عدد اهداف المشروع الجينوم البشري الرئيسية؟

- 1- تحديد عدد الجينات في DNA الانسان
 - 2- التعرف على تتابع 3 مليارات زوج من القواعد النيروجينية
 - 3- تخزين جميع المعلومات على قاعدة بيانات
 - 4- تطوير الادوات اللازمة لتحليل هذه البيانات
 - 5- دراسة القضايا الاخلاقية ، والقانونية ، والاجتماعية ، الناتجة عن هذا المشروع
- للمساعدة في تحقيق هذا المشروع تم استخدام العديد من الكائنات الحية مثل (بكتيريا E.coli - ذبابة الفاكهة - فئران تجارب)

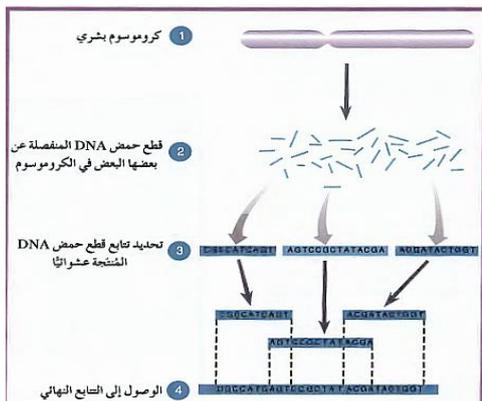
س : كيف فعل العلماء ذلك ؟ بواسطة (التتابع السريع - البحث عن الجينات)

١- التتابع السريع :

- بدأ العلماء بتحليل دقيق لتتابع حمض DNA بواسطة تقنية تعرف بـ (تتابع اطلاق الزناد)

ماذا يقصد بتقنية (تتابع اطلاق الزناد)

تقنية يتم فيها تجزئة حمض DNA عشوائيا الى قطع صغيرة ، ثم يتم نسخها ، فيتم التعرف على تتابع القواعد فيها



- في عام 1996 تم تحديد تتابع حمض DNA في بكتيريا ايشرشيا كولاي E.coli ، فوجد انها تحتوي على 4.639.211 زوجا من القواعد

- اعتقد العلماء ان الجينوم في انسان سيكون عدده اكبر من هذا بألاف المرات الا انهم وجدو فقط 30 الف جين

- كان من المعتقد ان الانسان سيحتوي على اقل تقدير 100 الف جين ، (ذبابة الدروسفيلا 14 الف جين)

٢- البحث عن الجينات :

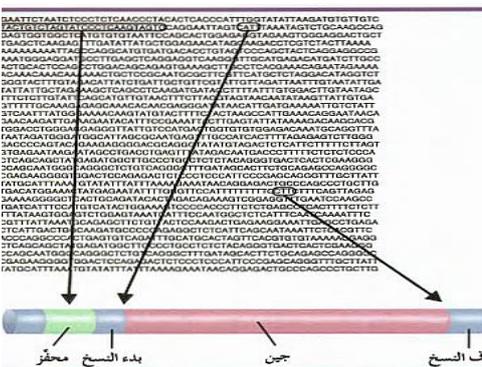
- للبحث عن بدايات الجينات في حمض DNA استخدموا تقنية تعرف بـ (تحديد إطار القراءة المفتوحة)

ما المقصود بتقنية (تحديد إطار القراءة المفتوحة)

* عبارة عن سلسلة قواعد حمض DNA التي يمكن ان تشكل جزء

من عمل mRNA " مثل المحفزات "

- يحاول العلماء خلال هذه التقنية التعرف على الحدود الموجودة على DNA



استخدامات مشروع الجينوم البشري**١- الفحص الجيني****س: اذكر اهمية الفحص الجيني للمقبلين على الزواج ؟**

- يسمح بالتأكد من احتمال انجاب اطفال مصابين بامراض جينية ام لا

مثال : مرض التليف الحويصلي : التتابعات الموجودة في الجين المسبب للمرض لا تختلف كثيرا عن الجين السليم ، فقد

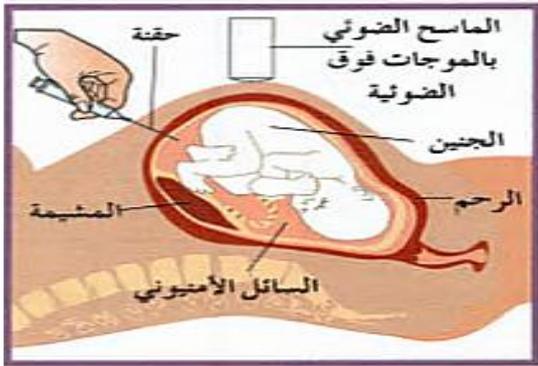
سمح تطور التقنيات الحديثة للاختبارات الوراثية بالتوصل الى معرفة الجين السليم من الغير سليم

س : علل : احيانا تستخدم مسبارات حمض DNA مشعة .

- لكشف تتابعات معينه موجوده ف الجين المسبب للمرض

٢-التشخيص قبل الولادة:**س: عدد تقنيات التشخيص ما قبل الولادة .**

(فحص السائل الامنيوني - فحص خلايا من الانسجة المشيمية لاعداد نمط نووي - فحص DNA للجنين قبل الولادة)

**علل : يتم اجراء فحص DNA للجنين قبل الولادة .**

- للتأكد من عدم وجود تشوهات كروموسومية مثل متلازمة داوون

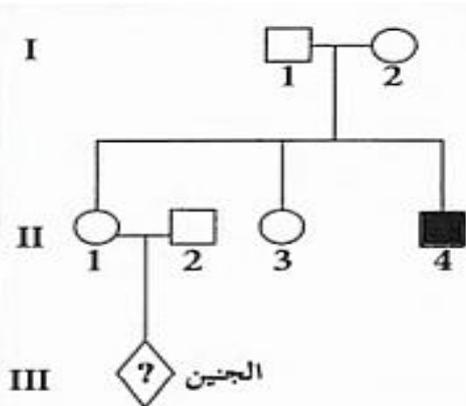
اذكر اهمية التشخيص قبل الولادة ؟

- يساعد احيانا على ايجاد العلاج السريع لها مثل الفينيل كيتونوريا

- سجل النسب التالي يوضح عائلة يعاني افراد منها مرض الهيموفيليا

وقد سمحت التقنيات المخصصة للتشخيص قبل الولادة بتشخيص

جنين الزوجين III و II بسبب إمكانية اصابتة بالمرض



الدرس الثالث عشر (الآخير)**(المراكز الاستشارية الوراثية في دولة الكويت)****أولاً : تأثير الأمراض المتوارثة في المريض ومحيطه :**

- تتخطى تأثير الأمراض الشخص المريض نفسه لتشمل الأسرة والنظام الصحي بشكل عام
- بعض التأثيرات على الشخص المريض مثل ولادة طفل حي بعيب خلقي او تأخر عقلي وصولاً الى الإصابة بأمراض خطيرة ومميتة

* لذلك كانت هناك الأهمية لإجراء الفحص الطبي قبل الزواج

ثانياً : الفحوصات والتحليل الوراثية**س : كيف يمكن الحد من انجاب أطفال معتلين وراثياً ؟**

- ج : ١- القيام بحملات توعية من قبل الجهات المختصة بالتوعية حول الأمراض الوراثية
- ٢- اجراء الفحوصات الضرورية قبل الزواج وبخاصة في حال :
 - ظهور مرض وراثي متحدي في العائلة
 - اذا كان الخطيبان متقدمان في السن
 - ظهور مرض متحدي ناتج عن زواج الاقارب في العائلة
 - اذا تعرض الخطيبان للحوادث الاشعاعية بسبب ظروف العمل

*من الأمراض التي يمكن فحصها : (الانيميا المنجلية – الثلاسيميا "انيميا البحر المتوسط" – انيميا البقليات- الهيموفيليا)

- ٣- اجراء الفحوصات الضرورية قبل الولادة وبخاصة اذا تعرضت الام للحوادث الاشعاعية او متقدمة في السن

*** من الفحوصات التي تجريها الام الحامل (فحص مصل الام)****ما المقصود بفحص مصل الام ؟**

- هو فحص دم تجرية المرأة الحامل للمساعدة على معرفة ما اذا كان الجن حاملًا للمرض وراثي ام لا .
- ٤ – ادراء الفحوصات الضرورية بعد الولادة وبخاصة اذا ظهرت عوارض سريرية على المولود

* - من البروتوكولات المرتبطة بالاستشارات الوراثية التي يتم اتباعها هي (المسح الوراثي لحديثي الولادة)

ما المقصود بـ (المسح الوراثي لحديثي الولادة)

فحص عينة تاخذ دم من قدم الطفل لمعرفة ما اذا كان الطفل حاملًا لمرض وراثي معين

- الأمراض التي يتم فحصها ضمن برنامج المسح الوراثي لحديثي الولادة في دولة الكويت

- ١- مرض الفينيل كيتونوريا
 - ٢- مرض قصور هرمون الغدة الدرقية "الخلقية"
- * هو مرض ناتج من وجود ضمور خلقي في الغدة الدرقية او عيوب في تصنيع الهيمون نتيجة اليل ممرض متحدي او ساند في حالات اخرى

- لا تظهر عوارض هذا المرض مباشرة بعد ولادة الطفل بل لاحقا ، وتتمثل العوارض ظهور تشوهات في نمو العظام الطويلة فتظهر على الفرد " القزامى " وايضا الامساك المزمن وخشونة الجلد وهبوط ضغط الدم
- العلاج : بأخذ جرعات محددة من هرمون الغدة الدرقية التعويضية .

ثالثا : تقنية التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس

في حال تم قرار الزواج بين خطيبين حاملين لاليل ممرض ، هناك طريقة تحد من انتقال المرض الوراثي للولاد وهي " تقنية التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس "

(عبارة عن فحص البويضة الملقحة في المختبر قبل حصول الانغراس في رحم الام)

- تعتمد هذه التقنية على مراحل متعدده يتعاون فيها اخصائيين في (النسا والتوليد - علم الوراثة - علم الجنين -)

مراحلها :

١- حدوث عملية الاخصاب في انبوب مختبري

٢- الحصول على خلية واحده من كل جنين ناتج عن الاخصاب في اليوم الثالث

والتقصي عن الجين الممرض بواسطة "الفصل الكهربائي للهلام " وتحليل حمض DNA

٣- نقل الاجنه السليمة فحسب الى رحم الام .

رابعاً: العيادات للاستشارات الوراثية :

* هناك فريق يعمل في هذه العيادات ، ماهي وظيفته ؟

- تقديم الرعاية الصحية والمعلومات والدعم للعائلات التي يعاني احد افرادها من اضطراب وراثية

- متابعة ظهور مؤشرات مرضية متشابهة في اسرة ما ، قد تكون في خطر

- نشر التوعية من خلال طرح مشكلات الامراض الوراثية المنتشرة في وسائل الاعلام

خامساً : مراكز الاستشارات الوراثية المنتشرة في دولة الكويت ومهام كل منها

- عيادات تخصصية لحدِيثِي الودة في منطقة الصباح الطبية

- عيادات الوراثة التخصصية المنتشرة في كل مستشفى حكومي

- معهد الكويت للاختصاصات الطبية

*** ماهي الخدمات التي يوفرها معهد الكويت ؟**

منها: - مركز للمعلومات الطبية والوراثية لطلبة المدارس الثانوية وكليات التمريض

مركز الكويت للامراض الوراثية :

* يعتبر من اهم مراكز الاستشارات الوراثية ، وله مختبر الوراثة الخلوية تابع له

من مهامه : - تشخيص الامراض مخبريا بالتعاون

- الفحص الطبي قبل الزواج

- المسح الوراثي لحدِيثِي الولادة

- التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس

- اعداد سجلات للتشوهات الخلقية في الكويت

* وتعتبر الكويت اول دولة خليجية استكملت الخدمات الوراثية .

المستشار الوراثي :

- يمكن الدخول الى مجال الاستشارات الوراثية من خلال عدة تخصصات (علم الاحياء - علم الوراثة - التمريض)
- يكون المستشار الوراثي حائزا على شهادة ماجستير

مميزات المستشار الوراثي

الالمام ب :

- المعارف في مجال العلوم الاساسية كعلم الاجنه
- المفاهيم الاساسية لعلم الوراثة
- علم الوراثة الطبية ، وعلم الامراض
- تشخيص الاضطرابات الوراثية
- القدرة على اعداد وتحليل سجل النسب

تمت بحمد الله تعالى

المذكرة الشاملة ، لمادة الاحياء الفصل الدراسي الثاني - للصف الثاني عشر علمي

اسال عن المذكرة الشاملة "لايت" باختصارات اكثر لمن فاته الوقت