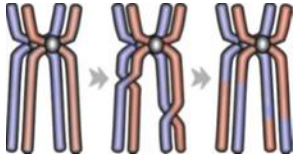


التشوهات الكروموسومية

تحصل الأمراض المرتبطة بالتغيرات الكروموسومية بسبب الطفرات التي تظهر على الكروموسومات سواء كانت عددية او تركيبية وان هذه التغيرات يتزامن حدوثها على الاغلب مع الأحداث الجارية غير الطبيعية والتي تحصل اثناء الانقسام الخلوي .

تعد الكروموسومات اجسام خيطية تظهر عند صبغها غامقة اللون منتشرة في العصير النووي والكروموسومات كلمة مشتقة من اللغة اليونانية القديمة (مصطلح يوناني) مؤلفة من مقطعين هما chroma وتعني اللون و soma وتعني جسم وهي حزمة منظمة البناء والتركيب يتكون معظمها من حمض نووي ريبوزي منقوص الأكسجين (DNA) في الكائنات الحية، تقع في نواة الخلية. يمتلك الإنسان ٤٦ كروموسومًا في كل خلية جسمية مرتبة على شكل ٢٣ زوجا منها ٢٢ زوجا من الكروموسومات الجسمية وزوجا واحدا من الكروموسومات الجنسية.

عندما تكون الكروموسومات الجنسية XX يكون المولود أنثى ، اما اذا كان زوج الكروموسومات الجنسية XY، فيكون المولود بذلك ذكرا.

تصنيف التشوهات الكروموسومية

تكون التغيرات الكروموسومية على نوعين:

- تغييرات عددية
- تغييرات تركيبية

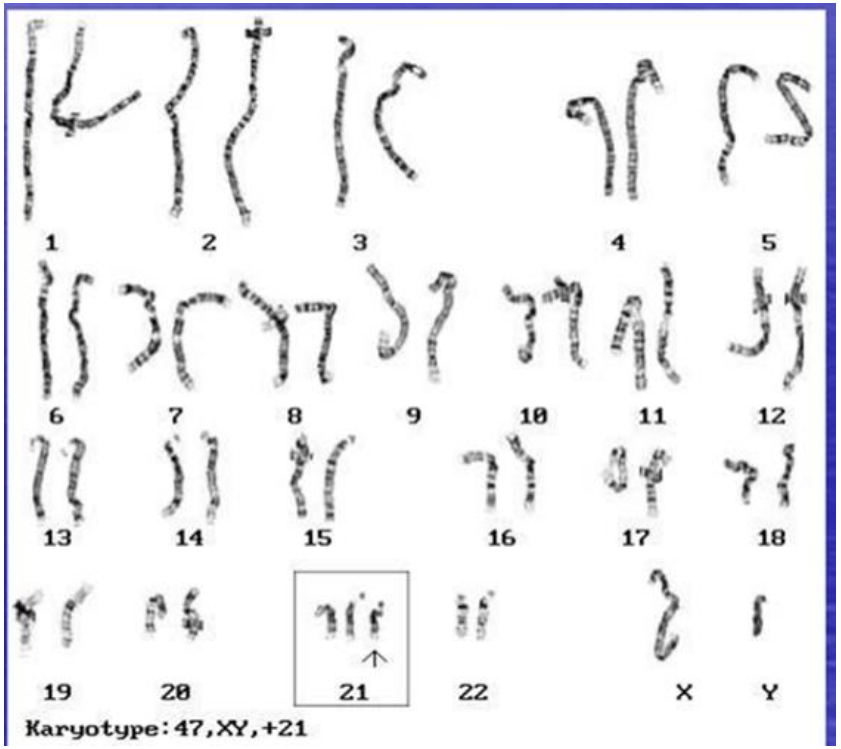
التغييرات العددية

التغييرات العددية تنتج عن التغيير الذي يحدث في عدد الكروموسومات مثل نقص أو زيادة في الكروموسومات. وقد لوحظ ان اغلب هذه الحالات تنشأ من خلل في الانقسام االختزالي للخلية والذي يؤدي الى عدم انفصال الكروماتيدات اثناء تكوين االمشاج.

الأمراض المرتبطة بالتغيرات العددية في الكروموسومات الجسمية

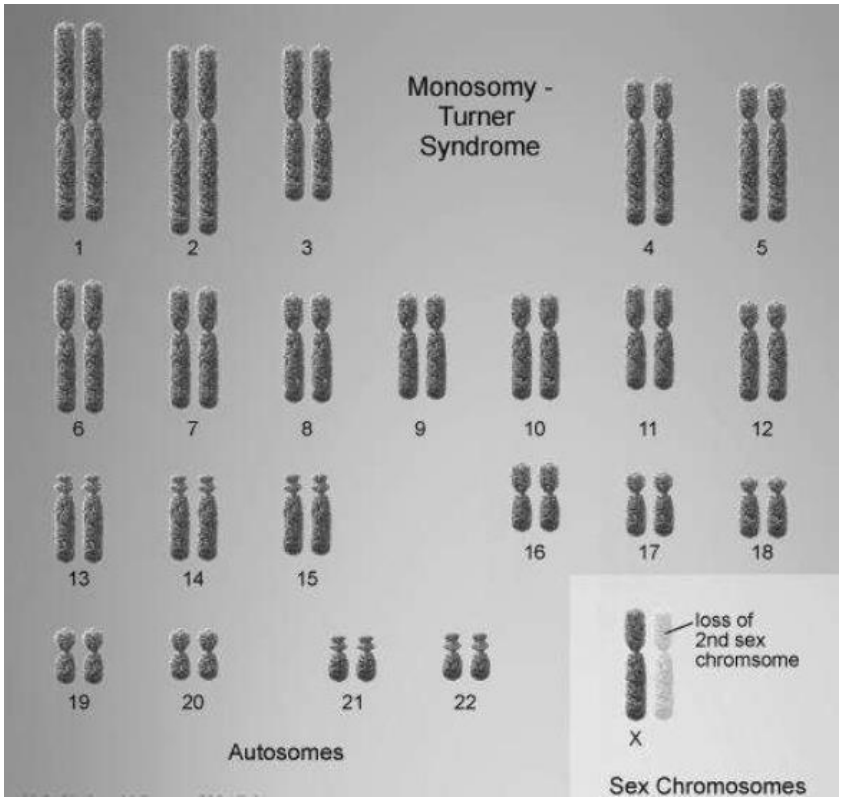
❖ Down's syndrome متلازمة داون Trisomy

- تنتج هذه الحالة المرضية بسبب زيادة كروموسوم واحد، والذي يصبح ٤٧ كروموسومات بدلا من ٤٦ اذ يمتلك ثلاثة نسخ من الكروموسوم رقم ٢١ بدلا من نسختين لذا تعرف هذه الحالة بTrisomy 21. يتصف المصاب بهذا المرض بالتخلف العقلي ،قصر القامة وذا وجه متسع دائري ،جبهة بارزة ،انف مضغوط وتكون جفونه كجفون المنغوليين، وان ١% من حالات الاصابة بهذه المتلازمة تعود الى اسباب وراثية.



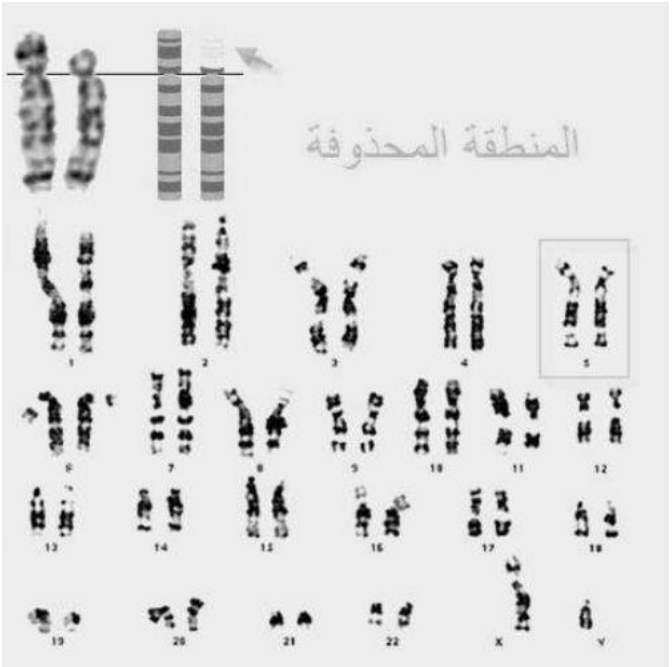
❖ Turner's syndrome متلازمة تيرنر Monosomy

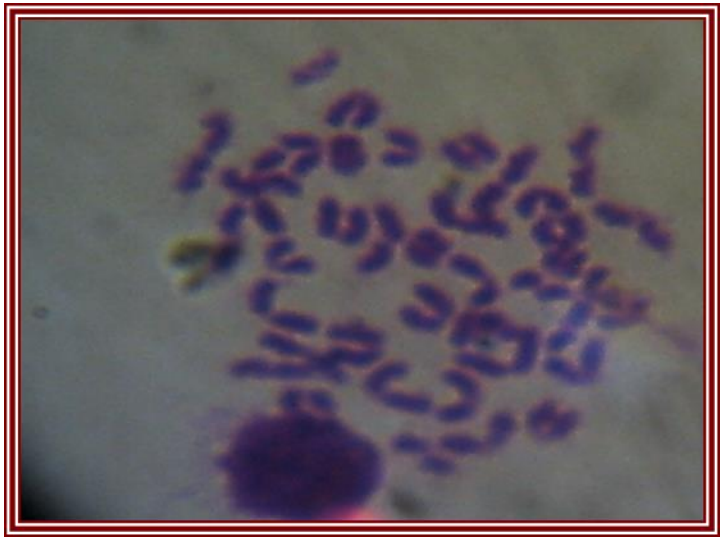
- تنتج هذه الحالة المرضية بسبب نقصان كروموسوم واحد والذي يصبح ٤٥ كروموسومات بدلا من ٤٦. تصيب هذه الحالة الاناث فقط اذ تولد مع كروموسوم جنسي واحد X. تتميز الاناث بقصر القامة و رقبة عريضة وتكون المبايض على هيئة شرائط ليفية ضامرة لذلك تكون عادة عقيمة. ونادرا ما تصل إلى مرحلة البلوغ الجنسي.



❖ الحذف Deletion

فقدان لقطعة صغيرة من الذراع القصير للكروموسوم . مثال متلازمة صراخ القطط حيث يؤدي فقدان قطعة صغيرة من الكروموسوم رقم ٥ إلى أن الاطفال المصابين بهذه المتلازمة يصرخون بشكل يشبه مواء القطط ويتميزون بصغر الراس وعيون متضيقة وتخلف عقلي





❖ Duplication التضاعف

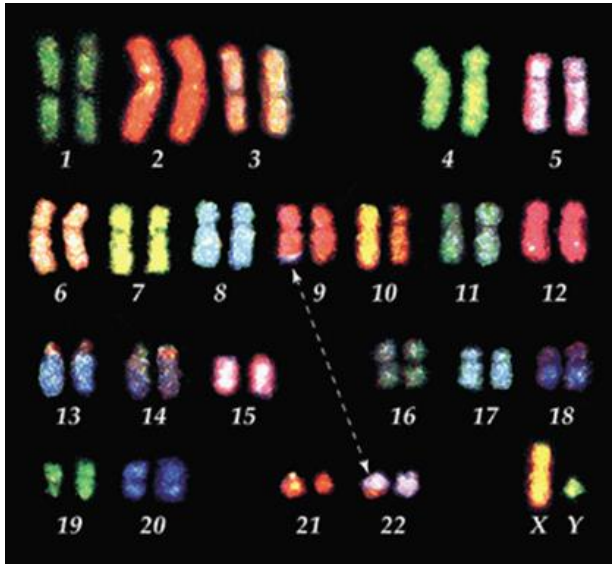
- هو تكرارلقطعة صغيرة من الذراع القصير للكروموسوم . مثال -Charcot-Marie Tooth وهو اضطراب حركي وراثي واعتلال عصبي حسي للجهاز العصبي المحيطي يتميز بفقدان تدريجي للأنسجة العضلية والإحساس باللمس عبر أجزاء مختلفة من الجسم يحدث بسبب تضاعف في الجين المشفر لبروتين peripheral myelin protein 22 (PMP22) على كروموسوم ١٧. تم العثور على هذا البروتين في الجهاز العصبي المحيطي، الذي يربط بين الدماغ والحبل الشوكي إلى العضلات وإلى الخلايا الحسية التي تكشف عن الأحاسيس مثل اللمس، الألم والحرارة.

❖ Inversion الانعكاس

انعكاس لقطعة صغيرة من الذراع القصير للكروموسوم . مثال Hemophilia وهو من الأمراض الوراثية المتعددة التي تسبب خللا في الجسم وتمنعه من السيطرة على عملية نزيف الدم والذي يحدث بسبب انعكاس على X كروموسوم وبالتالي يؤدي الى تدمير وظيفة الجين المشفر blood protein Factor VIII

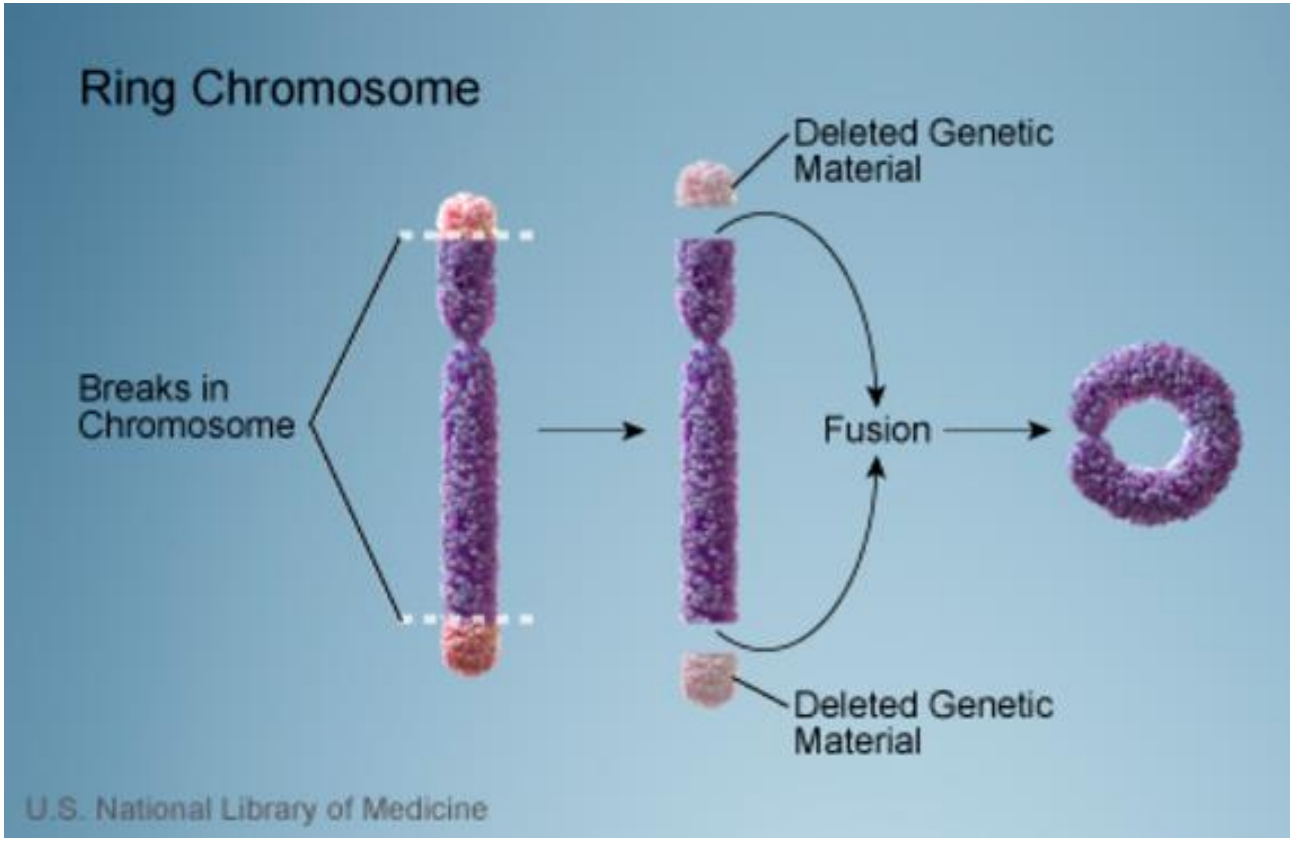
❖ Translocation الانتقال

كسور واعادة التحام غير طبيعية لنفس الكرموسومات المكسورة أو في كرموسومات اخرى غيرها. مثال سرطان الدم Acute Myelogenous Leukemia و هو احد انواع السرطان الذي يحدث بسبب تبادل قطعة كروموسومية بين الكروموسوم رقم ٩ و كروموسوم رقم ٢٢ لينشأ بذلك Philadelphia كروموسوم.



❖ الحلقي Ring

تركيب دائري يحدث عند فقدان نهايتي الكروموسوم واعادة اتحاد الذراعين المكسورة وهو نادر الحدوث.



تشخيص التشوهات الكروموسومية diagnosis

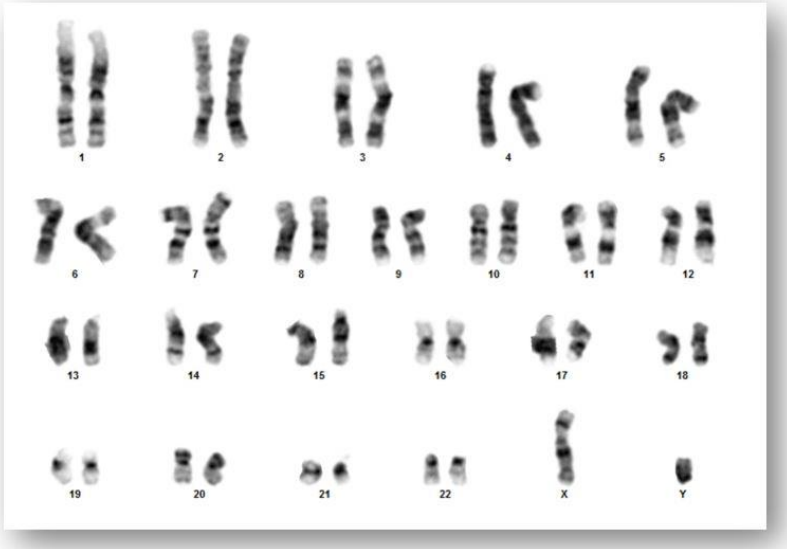
معظم التغيرات الكروموسومية تشخص بواسطة الفحوصات الوراثية بواسطة:

karyotype

وهو صورة لكروموسومات الكائن الحي والتي تتضمن عزل الكروموسومات ،تصبيغ و اخيرا الفحص تحت المجهر.

Microarray

يتضمن المقارنة بين المادة الوراثية DNA مع المادة الوراثية للشخص السليم.



Amniocentesis

Sample of embryo cells

Analysis of karyotype