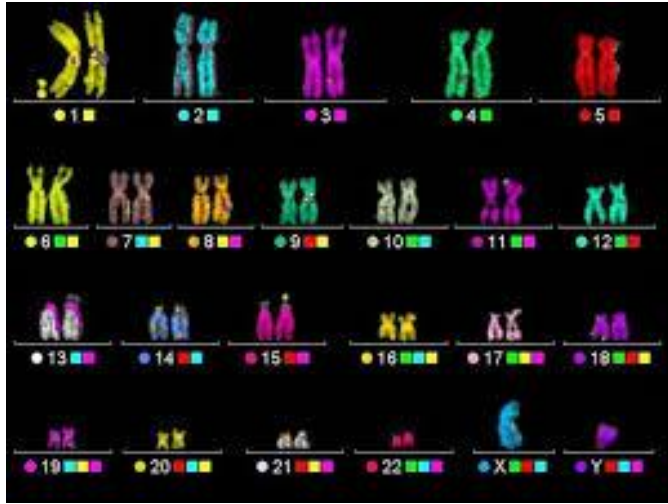


التشوهات الكروموسومية

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 والتركييب يتكون معظمها من حمض نووي ريبوزي منقوص الأوكسجين (DNA) في الكائنات الحية، تقع في نواة الخلية. يمتلك الإنسان 46 كروموسوماً في كل خلية جسمية مرتبة على شكل 23 زوجا منها 22 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.



الشكل يوضح الهيئة الكروموسومية للانسان Karyotype

تصنيف التشوهات الكروموسومية

تكون التغيرات الكروموسومية على نوعين:

- تغيرات عددية
- تغيرات تركيبية

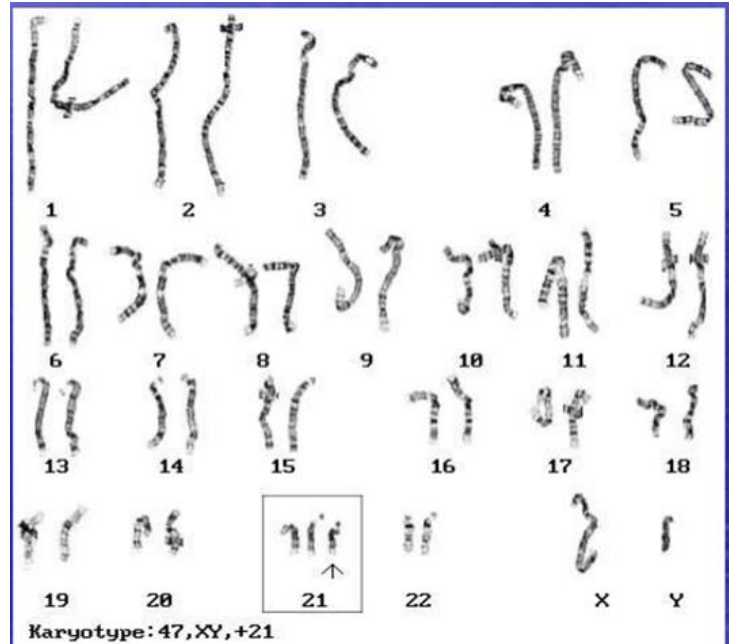
التغيرات العددية

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

الأمراض المرتبطة بالتغيرات العددية في الكروموسومات الجسمية

❖ Down's syndrome متلازمة داون Trisomy

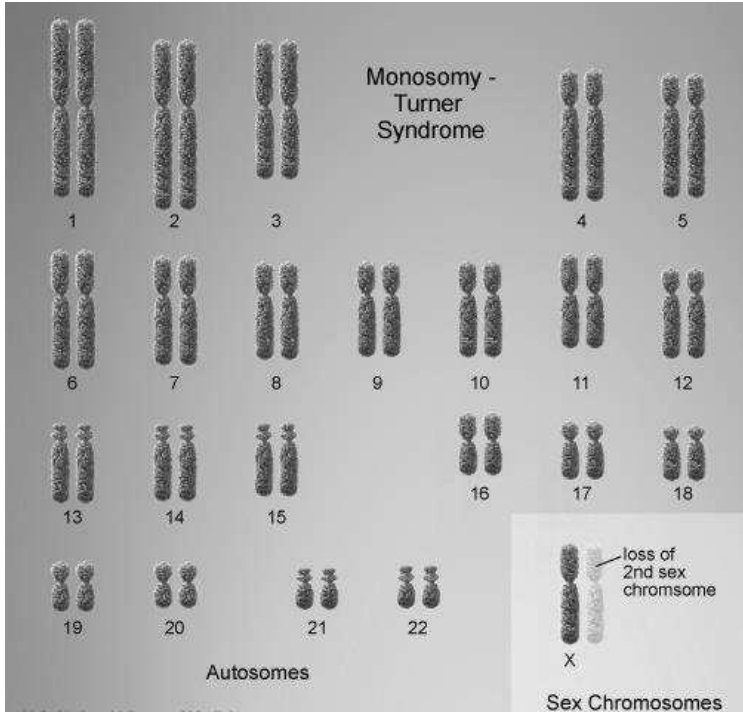
- تنتج هذه الحالة المرضية بسبب زيادة كروموسوم واحد، والذي يصبح 47 كروموسومات بدلا من 46 اذ يمتلك ثلاثة نسخ من الكروموسوم رقم 21 بدلا من نسختين لذا تعرف هذه الحالة ب Trisomy 21. يتصف المصاب بهذا المرض بالتخلف العقلي، قصر القامة وذا وجه متسع دائري، جبهة بارزة، انف مضغوط وتكون جفونه كجفون المنغوليين، وان 1% من حالات الاصابة بهذه المتلازمة تعود الى اسباب وراثية.



الشكل يوضح الهيئة الكروموسومية لطفل منغولي

❖ **Turner's syndrome متلازمة تيرنر Monosomy**

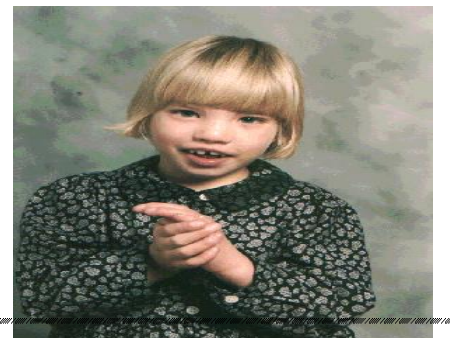
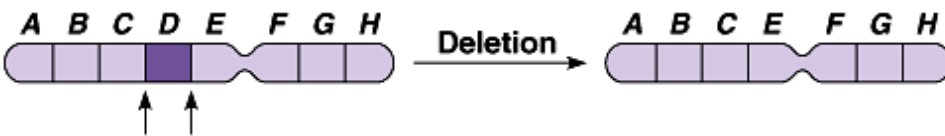
- تنتج هذه الحالة المرضية بسبب نقصان كروموسوم واحد والذي يصبح 45 كروموسومات بدلا من 46. تصيب هذه الحالة الاناث فقط اذ تولد مع كروموسوم جنسي واحد X. تتميز الاناث بقصر القامة و رقبة عريضة وتكون المبايض على هيئة شرائط ليفية ضامرة لذلك تكون عادة عقيمة. ونادرا ما تصل إلى مرحلة البلوغ الجنسي.

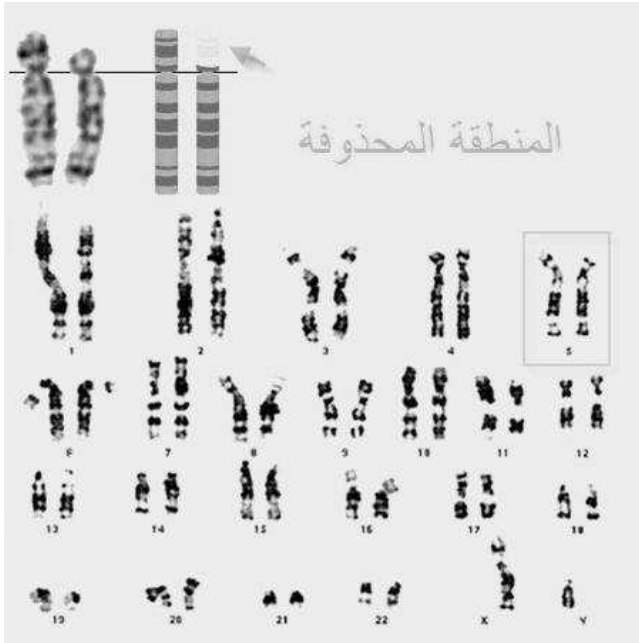
لهيئة الكروموسومية لاثني مصابة بمتلازمة تيرنرالتغيرات التركيبية

التغيرات التركيبية ناتجة عن تغيير في هيكل وشكل الكروموسومات، وتصل نسبة هذه الأمراض إلى 121 لكل ألف مولود من الأحياء.

❖ **Deletion**

- فقدان لقطعة صغيرة من الذراع القصير للكروموسوم. مثال **متلازمة صراخ القطط** حيث يؤدي فقدان قطعة صغيرة من الكروموسوم رقم 5 إلى أن الاطفال المصابين بهذه المتلازمة يصرخون بشكل يشبه مواء القطط ويتميزون بصغر الراس و عيون متضيقه وتخلف عقلي.

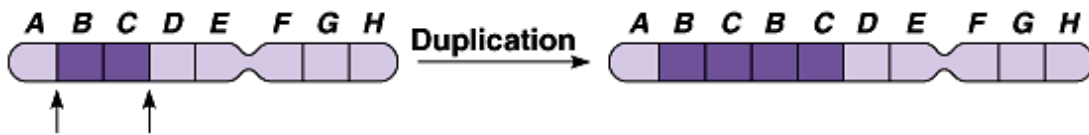




الشكل يبين الهينة الكروموسومية لطفل مصاب بمتلازمة مواء القطط

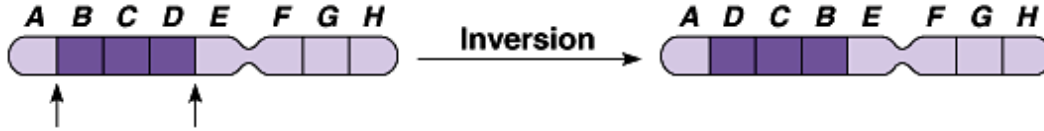
Duplication ❖

- هو تكرار لقطعة 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 22 peripheral myelin protein (PMP22) على كروموسوم 17. 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.

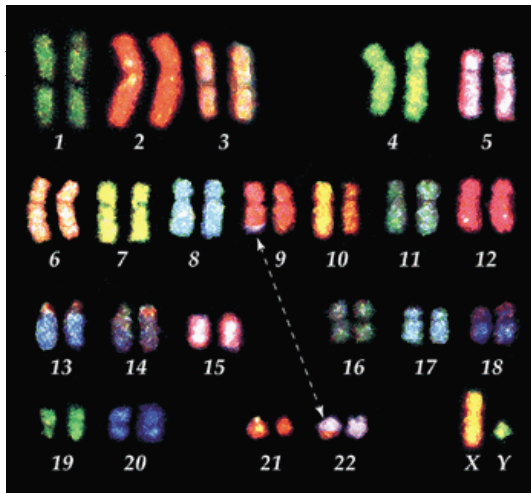


Inversion ❖

- 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 **Factor VIII blood protein**

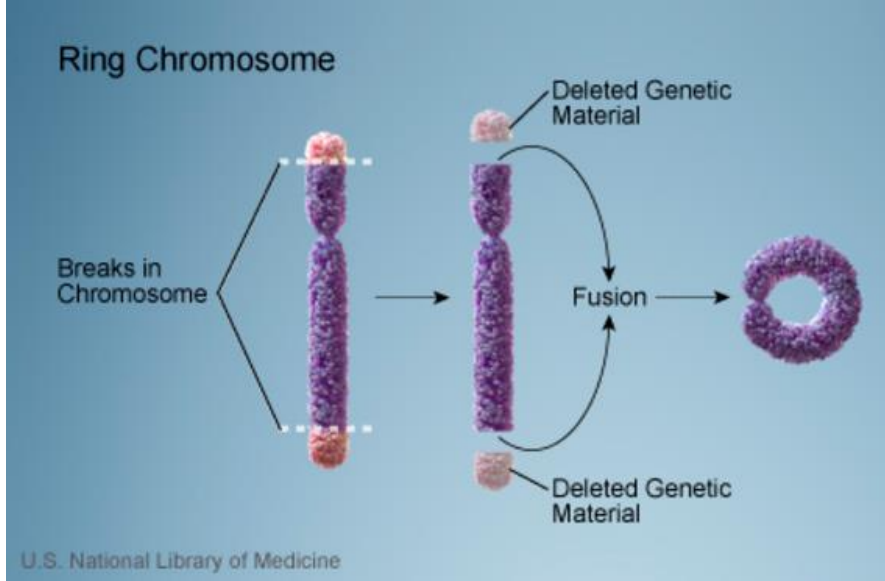
**translocation** ❖

- كسور واعادة التحام غير طبيعية لنفس الكروموسومات المكسورة أو في كروموسومات اخرى غيرها. مثال سرطان الدم **Acute Myelogenous Leukemia** و هو احد انواع السرطان الذي يحدث بسبب تبادل قطعة كروموسومية بين الكروموسوم رقم 9 و كروموسوم رقم 22 لينشأ بذلك **Philadelphia** كروموسوم.



Ring ❖

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

**Formation of a ring chromosome****تشخيص التشوهات الكروموسومية diagnosis**

معظم التغيرات الكروموسومية تشخص بواسطة **الفحوصات الوراثية** بواسطة:

1. karyotype

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

2. Microarray

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

