



الفريق الاعلامي- شعبة الوراثة البشرية-المركز القومي للبحوث

خلل الكروموسومات

مقدمة

تحمل الكروموسومات المادة الوراثية المسئولة عن تكوين الانسان و تشكيل صفاته و يرث الفرد 23 كروموسوما من الأب و 23 كروموسوما من الأم لتحتوي كل خلية على 46 كروموسوم.

هناك نوعان أساسيان لخلل الكروموسومات:

1-خلل عددي: نتيجة لوجود نسخ اضافية أو نسخ محذوفة لكروموسوم معين.مثال:

- متلازمة داون (تميز بوجود ثلاث نسخ من كروموسوم 21 بدلا من اثنين)
- متلازمة ترنر فى الفتيات (تميز بوجود كروموسوم X واحد بدلا من اثنين)

2-خلل فى التركيب: نتيجة عن وجود جزء اضافى أو جزء محذوف من المادة الوراثية المكونة للكروموسوم أو نتيجة لإعادة ترتيب هذه المادة مما تؤدي إلى اختلال وظيفة الكروموسوم (مع الحفاظ على العدد الكلى للكروموسومات) أو فى بعض الأحيان يحدث اختلال فى التركيب لا يؤثر على وظيفة الكروموسوم و لكن يسبب مشاكل كبيرة أثناء تكوين البويضة أو الحيوان المنوي مما يؤدي إلى عقم أو إجهاض متكرر أو وفاة متكررة بعد الولادة أو تشوهات فى الأجنة و ينتج عنها العديد من المتلازمات الوراثية.

أسباب اختلال الكروموسومات:

فى اغلبية الحالات يكون الخلل الكروموسومى وراثى نتيجة خلل أثناء تكوين البويضة او الحيوان المنوي ينتج عنه اختلال ثابت فى كل خلايا الجسم. و يتم وراثته من أحد الاباء او يحدث نتيجة طفرة جديدة فى بداية تكوين الجنين. و فى بعض الاحيان يكون الخلل مكتسبا مثل بعض حالات مرض السرطان.

الأعراض:

تختلف أعراض المصابين بالخلل الكروموسومى على حسب نوع الخلل سواء عددي او خلل فى التركيب.

وسائل التشخيص:

1.تحليل الكروموسومات (Karyotype)

2.التهجين الفلوريسنتى الموضعى(FISH) لتشخيص بعض المتلازمات الوراثية الناتجة عن اختلال كروموسومي.

3- تحليل الكروموسومات بنقبتى DEB وSCE لتشخيص متلازمات تكسير الكروموسومات.

4.تقنية تضخيم المجسات التعددى المعتمد على الربط (MLPA) لرفع معدل تشخيص حالات الاعاقة الفكرية و العيوب الخلقية المتعددة و المتلازمات الوراثية.

4.تقنية مصفوفات التهجين الجينومي (micro-array) و هي تقنية متناهية الدقة على مستوى الجينوم كاملا.

الحالات التى تحتاج لهذه التحاليل: الاعاقة الفكرية والتأخر فى الكلام,التشوهات الخلقية سواء بالوجه او الجسم, النمو الشاذ (بداية مرحلة ما قبل و ما بعد الولادة من تأخر النمو / أو فرط النمو), اضطراب السلوك, وجود تاريخ عائلي للتخلل العقلي, وجود تاريخ للإجهاض أو وفاة ما حول الولادة فى الأسرة , اضطرابات التكوين الجنسي .

5.تحليل عينة من السائل الامنيوسى لتشخيص الامراض الوراثية أثناء الحمل إذا لزم الأمر.

العلاج المتاح للمرض:

لا يوجد علاج لحالات الخلل الكروموسومى و يكون العلاج بالاساس علاج تاهيلى (مثل جلسات التدخل المبكر, أو جلسات التخاطب, أو جلسات العلاج الطبيعى, و العلاج الهرموني....الخ) . كما يمكن ان يساعد التشخيص المبكر أثناء الحمل على التدخل المبكر بعد الولادة و يساعد فى الاستشارة الوراثية لمنع تكراره.

العادات و المعامل الخاصة بتشخيص المرض:

1- مبنى المعامل المركزية

معمل الوراثة البشرية الخلوية: الدور الخامس -داخلي 2350.

2- مبنى التميز الطبى:

• عيادات الوراثة الإكلينيكية و المتخصصة: الدور الأرضيG15-16, G9-12 الدور الثانى 205,206,209,210

• عيادة طب الأم و الجنين: الدور الأرضي غرفة G02, G03, G04 داخلي/1118 ت:01205958958

<http://www.nshg-society.eg.net>

مع تحيات الجمعية القومية للوراثة البشرية



مع تحيات الفريق الاعلامي لشعبة الوراثة البشرية

المركز القومي للبحوث - مبنى التميز للبحوث الطبية- شارع النور متفرع من شارع البحوث - الدقي- الجيزة- مصر.
ت: 0233370933 /0233355192 داخلي:2174-2177 داخلي:1133



<https://www.facebook.com/MediaTeamHumanGenetics.NRC>

الفريق الاعلامي- شعبة الوراثة البشرية-المركز القومي للبحوث

مرض تكسر العظام الزجاجي

نبذة عن المرض

■ التعريف بالمرض:

ينتج مرض تكسر العظام الزجاجية عن خلل وراثي في الجين المسئول عن تكوين الكولاجين والذي يؤدي الى نقص في كتلة العظم تؤدي الى هشاشة العظام و تكسرها المستمر. يتم توارث المرض في معظم الحالات بصورة سائدة ناتجة عن إصابة أحد الوالدين بالمرض أو بصورة متنحية حيث يحمل كلا من الوالدين الجين المسئول عن حدوث المرض دون ظهور أعراض عليهما وعند التقاءهما عند تكون الجنين يصاب به ويزداد حدوث هذا النوع مع زواج الأقارب.

■ أعراض المرض:

*يشتهر مرض تكسر العظام الزجاجية بحدوث كسور متكررة وآلام شديدة نتيجة هشاشة بالعظام مع قصر بالقامة وزرقة ببياض العين وليونة بالأربطة وضعف في تكوين الأسنان قد يكون مصحوبا بتغير في لونها ناتج عن ضعف الطبقة الخارجية المكونة لها، وقد يحدث ضعف في السمع في بعض المرضى مع تقدم العمر. ويوجد درجات متفاوتة من شدة المرض.

■ خدمات التشخيص:

*تعد عيادة تشوهات الأطراف والعظام الوراثية بمركز تميز الوراثة البشرية بما لها من خبرة في تشخيص ومتابعة وعلاج اكثر من 200 حالة من مرضى تكسر العظام الوراثية مركزا متخصصا ومتكاملا لمناظرة هذه الحالات وعمل التشخيص الجيني وإعطاء الاستشارة الوراثية ثم وضع خطة العلاج من أدوية وعلاج طبيعي وجراحات لإصلاح تشوهات العظام الناتجة عن الكسور.

■ العلاج المتاح للمرض:

يتم العلاج بإعطاء مركبات البيسفوسفونات (Bisphosphonates) عن طريق الأقراص أو الحقن



الوریدی ببطئ و تعمل عن طريق تثبيط نشاط الخلايا العظمية الآكلة مما يساعد على إيقاف تآكل العظام و يضاف معها الكالسيوم وفيتامين د للحفاظ على كتلة العظم. و يتم توفير العلاج للمرضى غير القادرين عن طريق الجمعية القومية للوراثة البشرية.

■ العيادات الخاصة بتشخيص المرض:

عيادة تشوهات الأطراف والعظام الوراثة

الفريق الطبي: أ.د/ سامية على التتمامي - أ.د/ منى صبرى عجلان - د. غادة أحمد عطيفى - د. رشا الحسينى - د. أسماء إسماعيل - د. دينا عبدالرحمن

فريق طب الأسنان المساعد: أ.د/ إيمان أبو العز - أ.د/ ماجدة إسماعيل - د. منة إسماعيل محرز - د. نهال حسيب

مواعيد العيادة: الاثنين والأربعاء وتتم مناظرة الحالات من خلال حجز مسبق بالعيادة.

مبنى مركز التميز الطبى بالمركز القومى للبحوث

الدور الثانى - غرف 205 و 206

داخلى 1200 - أ/ نادرة

<http://www.nshg-society.eg.net>

مع تحيات الجمعية القومية للوراثة البشرية



<https://www.facebook.com/MediaTeamHumanGenetics.NRC>

مع تحيات الفريق الاعلامي لشعبة الوراثة البشرية

الفريق الاعلامي- شعبة الوراثة البشرية-المركز القومى للبحوث

عيوب الجهاز التناسلي في الاطفال

نبذة عن المرض

■ التعريف بالمرض:

*عيوب الجهاز التناسلي هي في اختلاف تكوين الجهاز التناسلي عن الطبيعي وراثيا او تشريحيًا ومثل هذه الحالات ليست نادرة في مصر فطبقا لدراسة سابقة 1 من كل 5000 طفل يعاني من الالتباس الجنسي بين 20000 من حديثي الولادة و تحت سن السنتين و ذلك نظرا لارتفاع نسبة زواج الاقارب

■ أعراض المرض:

- عدم القدرة علي تحديد جنس المولود
- الخصية المعلقة او وجود فتحة البول في غير مكانها الطبيعي
- تأخر البلوغ في الذكور و تأخر الطمث في الاناث
- نمو الثديين في الذكور و زيادة شعر الجسم في الاناث
- الفتق الاربي في الاناث
- حالات العقم الاولي اذا تاخر التشخيص.

■ وسائل التشخيص:

- الكشف على الطفل و تقييم التاريخ الطبي للعائلة من خلال شجرة العائلة
- عمل تحليل دم لفحص كروموسومات الطفل
- قياس نسب الهرمونات في الدم و البول
- الفحص بالموجات الفوق صوتية لتصوير الاعضاء التناسلية
- تحديد الطفرات الوراثية في الجينات المسؤولة عن عيوب الجهاز التناسلي
- عمل المقياس النفسي للانوثة و الذكورة
- بعض الحالات تحتاج فحص الغدد التناسلية بالمنظار الجراحي و أخذ عينات لتحليلها منهم
- اختبارات تقييم نوعية الحياة بعد اتخاذ القرار العلاجي المناسب لمتابعة خطة العلاج.



■ العلاج المتاح للمرضى:

*يؤدي التشخيص المبكر و الدقيق لعيوب الجهاز التناسلي الى سرعة تحديد نوعية العيب و سببه و ما يترتب عليه من اثار مرضية

*يتبع ذلك التدخل السريع لتحديد جنس المولود و تقديم الاستشارة الوراثية المناسبة و وضع استراتيجية العلاج الصحيحة مثل العلاج بالهرمونات لتعويض النقص و التدخل الجراحي المناسب و تستدعي هذه الاستراتيجية وجود فريق طبي و معمل متميز و متكامل لمتابعة هذه الحالات لتقليل الاثار المرضية و النفسية المترتبة و للمناقشة مع عائلات المرضى حول هذه الاثار و احتمال تكرار هذا العيب في مواليد أخرى و كيفية مواجهة ذلك، مما يترتب عليه حياة أفضل للمرضى و عائلاتهم.

■ العيادات و المعامل الخاصة بتشخيص المرض:

عيادة تشوهات الجهاز التناسلي والغدد الصماء والنمو

مبنى التميز الطبي الدور الثاني عيادة رقم 209

الفريق الطبي: أ.د. ايناس مازن

د. أية العايدي – د. محمد زمزم

مواعيد العيادة: الأثنين- الثلاثاء- الأربعاء

ت: 01116619551

و يوجد لدينا المعامل المتخصصة في اجراء الفحوصات الوراثية لتحديد عيوب الشريط الوراثي و الطفرات الجينية.

<http://www.nshg-society.eg.net>

مع تحيات الجمعية القومية للوراثة البشرية



<https://www.facebook.com/MediaTeamHumanGenetics.NRC>

مع تحيات الفريق الاعلامي لشعبة الوراثة البشرية

الفريق الاعلامي- شعبة الوراثة البشرية-المركز القومي للبحوث

السمنة عند الأطفال

نبذة عن المرض

■ التعريف بالمرض

السمنة هي زيادة في حجم الخلايا الدهنية نسبة إلى النوع والسن وتعتبر مشكلة كبيرة تسبب أضراراً نفسية وجسدية خطيرة للطفل. يعتبر الطفل بدينًا إذا ما زاد وزنه عن الوزن الطبيعي بنسبة 20%. تشير التقديرات إلى أنّ عدد الأطفال الذين يعانون من فرط الوزن تجاوز، في عام 2010، 42 مليون نسمة على الصعيد العالمي. والجدير بالذكر أنّ نحو 35 مليوناً من أولئك الأطفال يعيشون في البلدان النامية.

■ أعراض المرض:

زيادة بالوزن أكثر من 20% و تسبب اختلاف في شكل الجسم مع عدم قدرته على الحركة بنشاط مثل زملائه، وقد يضطرب سلوك الطفل وينخفض مستواه الدراسي و هم معرضون لخطر أمراض الجهاز التنفسي، مرض السكر، ارتفاع ضغط الدم، زيادة الكوليسترول وأمراض القلب

■ الأسباب المرضية للسمنة:

- الجلوس لفترات طويلة دون حركة أمام التلفاز وأجهزة الكمبيوتر
- عدم ممارسة تمارين رياضية و قلة النشاط
- تناول أطعمة عالية السعرات الحرارية و الوجبات السريعة
- اضطرابات بالهرمونات
- تناول علاج مثل الكورتيزون
- عرض مصاحب لبعض المتلازمات الوراثية
- عيوب في بعض الجينات الوراثية



■ العلاج المتاح للمرض:

يعتمد علي تحديد سبب السمنة, و بالإضافة إلي علاج الأسباب:

- يجب عمل نظام غذائي صحي مناسب للمرحلة العمرية
- جلسات سلوكية
- ممارسة نشاط رياضي بانتظام مع المتابعة الدورية لدى المتخصصين

■ العيادات الخاصة بتشخيص المرض:

■ عيادة الوراثة الأكلينيكية:

عيادة رقم G9- G10- G11- G12- G15- G16

مواعيد العيادة: الأحد- الثلاثاء- الأربعاء

الدور الأرضى ت: 01116619551

● عيادة التغذية العلاجية وعيوب التمثيل الغذائي

يوم السبت – الدور الأرضى - عيادة رقم G12

ت: 01224535641

● عيادة الغدد الصماء والنمو

الدور الثاني – عياده رقم 209

مواعيد العيادة: الأثنين- الثلاثاء- الأربعاء

ت: 01116619551

<http://www.nshg-society.eg.net>

مع تحيات الجمعية القومية للوراثة البشرية



<https://www.facebook.com/MediaTeamHumanGenetics.NRC>

مع تحيات الفريق الاعلامي لشعبة الوراثة البشرية

الفريق الاعلامي- شعبة الوراثة البشرية-المركز القومي للبحوث



طيف إضطراب التوحد

نبذة عن المرض

■ التعريف بالمرض:

*يظهر طيف اضطراب التوحد في صورة اختلال ثابت و منتشر في مجالات النضج الاجتماعي والتواصل و السلوكيات التخيلية، مع وجود أنماط من الاهتمامات و الأنشطة المتكررة الثابتة و بالرغم من اختلاف خطورة و أعراض طيف التوحد تختلف من حالة الى اخرى، الا ان جميع اضطرابات الذاتوية تؤثر على قدرة الطفل على الاتصال مع المحيطين به و تطوير علاقات متبادلة معهم وهو اضطراب شائع الحدوث حيث ان نسبته وصلت واحد لكل 88 طفلاً.

■ أعراض المرض:

يمكن ان تظهر الأعراض عند الاطفال في سن الرضاعة، بينما قد ينشأ اطفال اخرون ويتطورون بصورة طبيعية تماما خلال الاشهر او السنوات الاولى من حياتهم لكنهم يصبحون فجأة، منغلقين على انفسهم، او يفقدون المهارات اللغوية التي اكتسبوها حتى تلك اللحظة. فقدان التواصل البصري مع وجود حركات تكرارية و عدم قدرة الطفل على الاتصال مع المحيطين به و تطوير علاقات متبادلة معهم وتظهر الأعراض قبل سن الثالثة في الأغلب.

■ وسائل التشخيص:

التشخيص الأكلينيكي من خلال الكشف و استخدام اختبارات نفسية سلوكية مخصصة لتشخيص اضطراب التوحد و شدته مثل اختبار الكارس وغيره

- قياس الدلالات المناعية
- التشخيص الجيني لبعض الجينات



■ العلاج المتاح للمرض:

*بالرغم من عدم وجود علاج لطيف التوحد حتى الآن إلا أن العلاج المكثف والمبكر، قدر الإمكان، يمكنه ان يحدث تغييرا ملحوظا في تطور الاطفال المصابين بهذا الاضطراب والعلاج يتم بعد تحديد سبب المرض مع جلسات للتواصل البصرى - تنمية المهارات - نظام غذائي معين - بجانب العلاج الدوائي. حيث ان اسباب المرض متعددة وغير معروفة ومنها:

- وراثية – بيئية – او مجتمعه معاً
- اختلال بالجهاز المناعي
- حساسية ضد الألبان والقمح
- وعوامل اخري

■ العيادات الخاصة بتشخيص المرض:

عياده متابعة و علاج مرض التوحد- فرط الحركة تشتت الانتباه- التأخر الذهني- صعوبات التعلم- قياسات

نفسيه لتحديد الهوية لمرضي الالتهاس الجنسي

الفريق الطبي : ا.د سميرة أسماعيل إبراهيم

د. إنجي عاصم أشعت

د. دينا عبدالله ناجي

مواعيد العيادة : يوم الخميس

مبنى التميز الطبي عياده رقم G10 بالدور الأرضي

ت/ 01116619551

<http://www.nshg-society.eg.net>

مع تحيات الجمعية القومية للوراثة البشرية



<https://www.facebook.com/MediaTeamHumanGenetics.NRC>

مع تحيات الفريق الاعلامي لشعبة الوراثة البشرية

الفريق الاعلامي- شعبة الوراثة البشرية-المركز القومي للبحوث