2. الأمراض الناجمة عن خطأ في تمثيل الكاربوهيدرات

- **مرض الكالوكتوزيميا** : وينتج عن عرقلة في تمثيل سكر اللاكتوز لنقص في الأنزيم الخاص به ، ويصاب الطفل بالقيء المستمر واليرقان وتضخم الكبد والطحال والتخلف العقلي نتيجة ترسب الكالاكتوز في خلايا الدماغ.
- **انخفاض سكر الدم** : ويحدث ضمور في المخ وصرع وتأخر عقلي .

3. الأمراض الناجمة عن خطأ في تمثيل الدهنيات

- **الضمور الدماغي - البصري** : وينمو الطفل طبيعياً حتى الشهر الثالث ثم تظهر الأعراض تدريجياً مثل ضعف العضلات الظهرية وضعف الرؤيا ثم العمى التام والتأخر العقلي والصرع وغيرها.
- **مرض هرلر:** وينتج عن ترسب المواد الدهنية في الدماغ والأنسجة ويكبر حجم الجمجمة وتبرز الحافات المحجرية العليا بينما تبقى الحافات السفلى والأنف واطئة وينحني العمود الفقري وتكون الأطراف قصيرة والكبد متضخم أضافة الى التأخر العقلي.

<u>شذوذ الكروموسومات</u>

كل خلية في جسم الأنسان عبارة عن أرشيف يحفظ الصفات الخاصة والمتوارثة من الأباء والأجداد وعبر أجيال عديدة، هذه الصفات تحملها أجسام صغيرة تسمى المورثات (الجينات) ، وهذه المورثات (الجينات) موجودة على أجسام تسمى الصبغيات (الكروموسومات)، وكل خلية في جسم الأنسان تحتوي على 46 صبغي (كروموسوم) ، يرث الأنسان نصف هذه الكروموسومات من الأم والنصف الآخر من الأب. في بعض الأحيان يحدث خلل أو اضطراب في انقسام الكروموسومات أثناء نموها وانقسام البويضة الملقحة مثل :

1. الزيادة في عدد الكروموسومات الجسمية لتصبح 47 كروموسوم مثل متلازمة داون .
2. الزيادة في عدد الكروموسومات الجنسية مثل متلازمة كلاينفلتر XYY، ومتلازمة اناث ثلاثية الكروموسومات.
3. النقصان في عدد الكروموسومات الجنسية مثل متلازمة تيرنر XO.
4. تشوه الكروموسم الجنسي وهي من اهم أسباب التخلف العقلي مثل متلازمة هشاشة الكرموسوم X.
5. أنشطار اونقص في حجم الكرموسوم وتلك الحالات مجالها واسع وعددها كبير. وتم اكتشاف هذه الحالات بالأختبارات الحديثة وهي سابقا كانت مجهولة السبب. وتلعب الوراثة دوراً مهما فيها ،ويغتقد انها تكون 25% من حالات التخلف العقلي الشديد ومن امثلتها متلازمة مواء القطط Cri du cha.

-متلازمة داون

وتحدث هذه المتلازمة بعد ان تبدأ الخلايا بالأنقسام بعد اخصاب البويضة مباشرة، وهناك ثلاثة انواع من متلازمة داون :

1. اختلال الصيغة الصبغية 21 : وهو الاكثر شيوعا ،مسؤول عن 95% من حالات هذه المتلازمة.ويحدث نتيجة للخل في انقسام الزوج الكروموسوم 21 فلا ينقسم هذا الزوج، ويتكرر ويتطور الكروموسوم الأضافي عند كل الخلايا لتصبح 47 كروموسوم.
2. الفسيفسائي : ويحدث عندما يوجد خلل في الأنقسامات الاولى للخلايا ولكن ليس انقساما كاملا، ممايؤدي الى وجود 46 كروموسوم في بعض الخلايا و47 كروموسوم في الاخرى. والفسيفسائي مسؤول عن 1-2% من حالات متلازمة داون،والأطفال المتاثرون بهذه الحالة تكون لديهم الأعراض اخف.

3. الانتقالي: يحدث عندما ينقسم جزء من كروموسوم 21 ويتعلق بكروموسوم آخر، عادة الكروموسوم 14 . ومجوع الكروموسومات سيبقى 46 كروموسوم، ولكن بسبب وجود جزء اضافي من كروموسوم 21 سوف تظهر خصائص متلازمة داون على الطفل.
ولم يعرف بعد السبب وراء الكروموسوم الزائد . الا ان العامل الوحيد المعروف بارتباطه بمتلازمة دوان هو عمر الام. وكلما تقدمت الام فى السن زادت نسبة ولادة انجاب طفل بمتلازمة داون. وكمثال اذا كان عمر الام 35 عاما فهنالك فرصة 1 في 350 من ولادة طفل مصاب. اما في سن 45 عاما فسوف تزدادهذه النسبة، واذا انجبت الام طفلا مصابا بمتلازمة دوان، فاحتمال ولادة طفل آخر مصاب ترتفع اكثر.

- متلازمة أدوارد
توجد بنسبة 1الى 10000 نسبة الأصابة اكثر عند الأناث. تحدث نتيجة زيادة في الكروموسوم 18 فيصبح عدد الكروموسومات 47 كروموسوم. 80-90% يتوفى الطفل قبل أن يبلغ العامين . يمتازون بقصر القامة (شكل الأقزام) مع صغر الفم والأنف وانخفاض الفك الأسفل وتكون الأذنان غير طبيعيتان وعادة ما تترافق هذه المتلازمة بتخلف عقلي شديد.

- أناث ثلاثية الكروموسوم X
هناك زيادة في الكروموسوم الجنسي فتصبح الصيغة XXX ،ويصبح مجموع الكروموسومات 47 كروموسوم. وتحدث بنسبة 1 في 1000 ، عادة قابلية المرأة للأنجاب لاتتأثر لكنهم عادة ما يعانون من تخلف عقلي متوسط وتاخر في النمو وفي بغض الأحيان تشوهات خلقية . وهناك انواع اخرى من تغيرات عدد الكروموسومات الجنسية مثل XXXX ، XXXXX و XXXXY وهذه نادرة الحدوث ولكنها تمتاز بتخلف عقلي وقصور في النمو.

-متلازمة هشاشة الكروموسوم X
وهي من أكثر الأسباب شيوعاً للتخلف العقلي المتوارث. وتحدث بنسبة 1 في كل 1250 ذكر وتقريبا 1 في كل 2000 انثى.وتتضمن الأعراض تخلف عقلي وأضطراب في الكلام وصفات جسدية أخرى. وتحدث هذه الحالة اما بسبب كسر في قمة الكروموسوموم X او بسبب نقصان كثافة البروتين الذي يحافظ على الحامض النووي في هذه المنطقة.وتعود هذه الحالة الى جين متنحي.

-متلازمة مواء القطط
أطلق على هذه المتلازمة هذا الأسم بسبب بكاء شبيه ببكاء القطط الذي يصدر تقريبا من نصف الرضع المصابين بهذه المتلازمة.من اعراض هذه المتلازمة صغر الرأس وامراض قلبية خلقية وتخلف عقلي شديد. وهذه المتلازمة تحدث بسبب خلل في الكروموسوم 5.

<u>أمراض أخرى تؤدي الى التخلف</u>
- القصاع أو القماءة : وينشأ عن نقص في افراز الغدة الدرقية (الثايروكسين) منذ الولادة وتظهر الأعراض بعد الأشهر الستة الأولى إذ أن ثايوكسين الأم يساعد الرضيع الى هذا الحين , ويعتقد ان المرض يرجع الى جينات وراثية ذات طابع مستتر يؤدي بالغدة الدرقية بالتوقف عن النمو او اختفائها . ويسمى بالقماءة لأن اهم مايميز هذه الحالات هو قصر القامة المفرط أذ ان المصاب يصل من العمر السادسة عشر ولم يتجاوز طوله 90 سم. وعادة مايكون التخلف العقلي شديد في هذه الحالة.