التغيرات الكروموسومية

chromosomal aberrations

اعداد

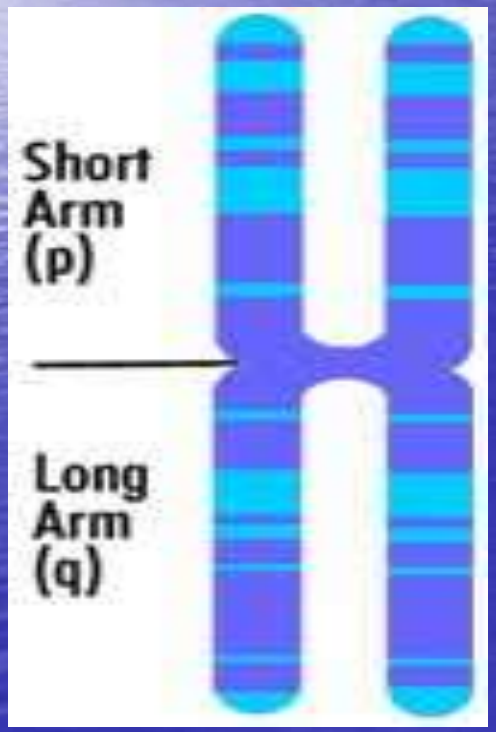
المدرس

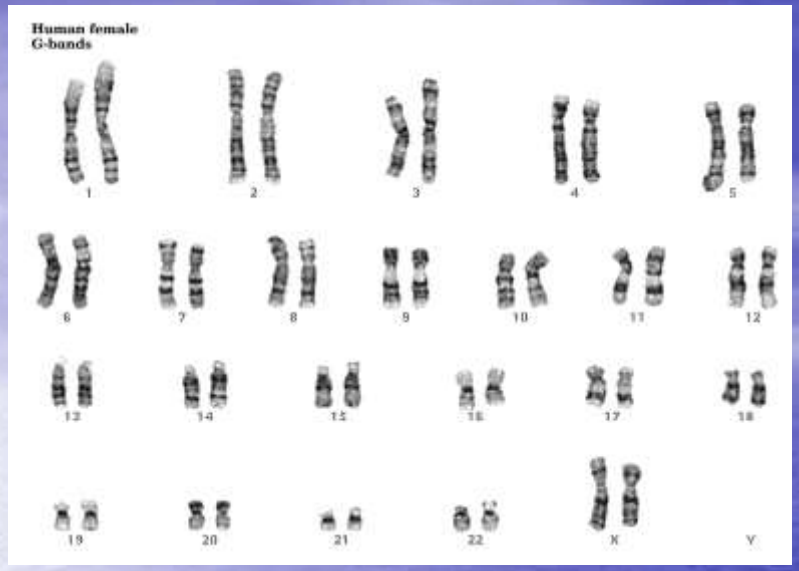
امال محمد علي

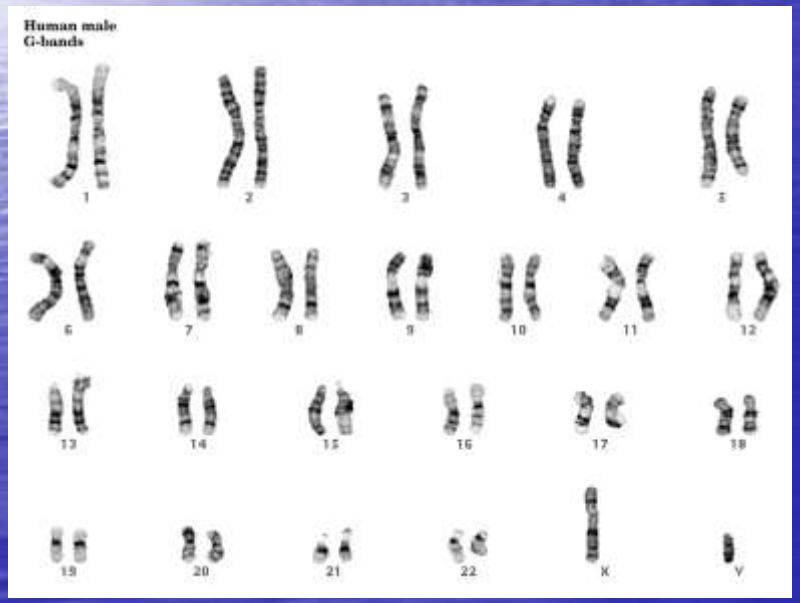
يعد علم الوراثة الطبية اهم فروع علم الوراثة لانه يبحث دراسة الاسس الوراثية للامراض البشرية من تشوهات خلقية وعوق وراثي وباقي الامراض الوراثية.

ومن خلال تقنيات علم الوراثة الطبية بدأت محاولات عديدة للربط بين الاضطرابات الكروموسومية وبين هذه الحالات المرضية حيث اصبحت الوراثة الخلوية الاداة الرئيسية للكشف عن الامراض الوراثية.

لذا اتجهت البحوث الحديثة لدراسة الكروموسوم وتسليط الضوء عليه لانه المادة المستهدفة للعديد من المواد التي لها القابلية على التداخل مع المادة الوراثية للخلايا واحداث تغيرات في تركيبها عن طريق التحطيم المباشر للعمود الفقري للمادة الوراثية او احداث تشوهات في الحلزون المزدوج للمادة الوراثية والناتجة عن المواد الداخلة بين شريطي الدنا.



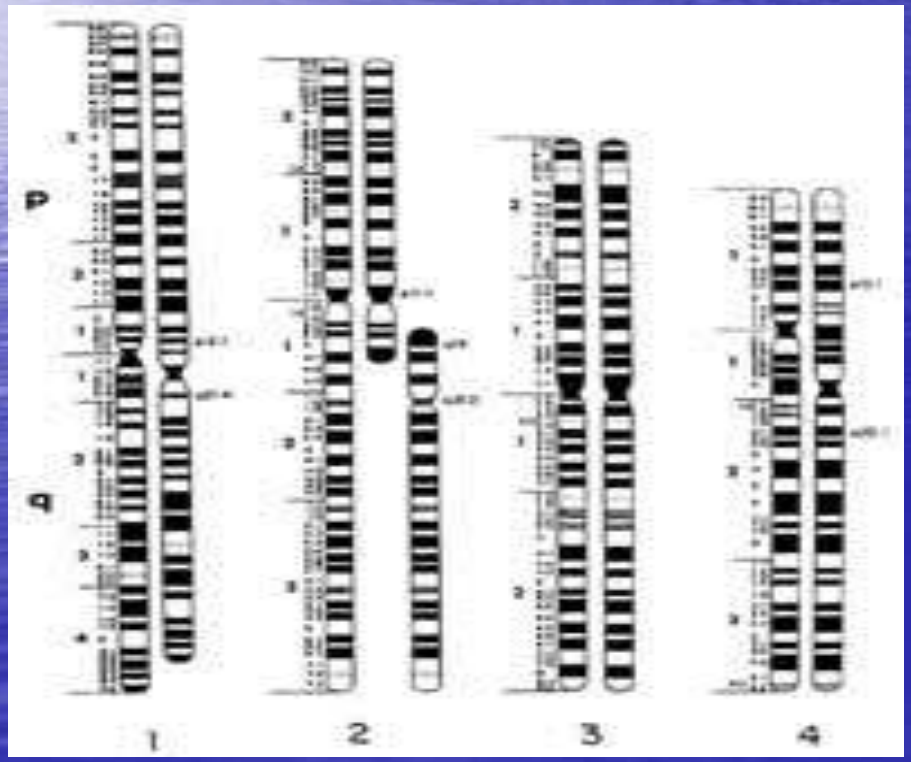




والكروموسومات هي تراكيب توجد في نواة الخلية وتحمل المادة الوراثية للجسم وعددها (٤٦) كروموسوم توجد بهيئة ازواج وتحوي كل نسخة من الكروموسوم على معلومات وراثية هذه تشابه مثيلتها في النسخة الاخرى من الكروموسوم من حيث المادة الوراثية والموقع. وتضم هذه الكروموسومات نوعين وبشكل (٢٢) زوج من النوع الجسمي وزوج واحد من النوع الجنسي.

حيث قسمت حسب مجاميع سبعة وبهيئة ازواج وكان هذا التقسيم على اساس الطول والحجم وموقع الجسم المركزي وبعد حصول تطورات كبيرة في علم الوراثة الطبية ساعد ذلك في ظهور تقنيات جديدة ادت الى التعرف على كل اجزاءالكروموسوم ومنها طريقة التحزيم

والتي من خلالها يتم التوصل الى كل التغيرات الكروموسومية التي تؤدي الى حدوث الامراض الوراثية . حيث ان كل حزمة في الكروموسوم تتكون من الاف الجينات. وبما ان اغلب التغيرات الكروموسومية تشمل اجزاء من الكروموسوم لذا فأن ذلك يعني شمول الاف الجينات بهذا التغير مما يؤدي الى وجود تأثيرات كبيرة على التطور الجيني.



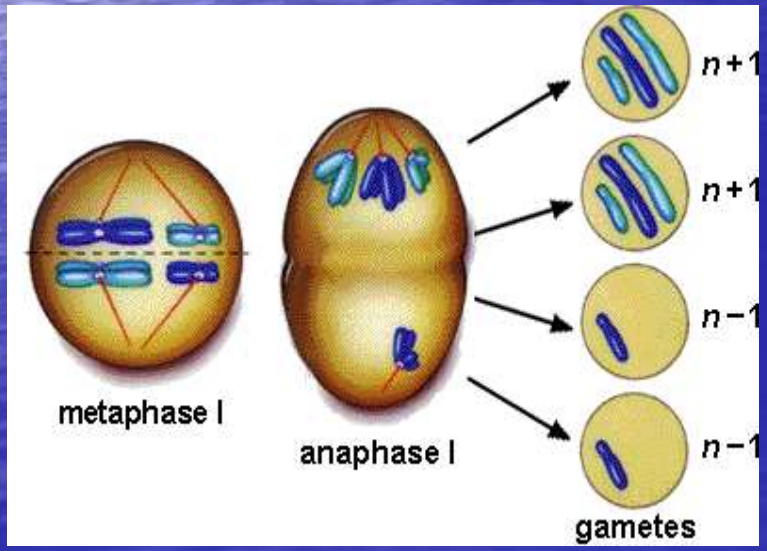
التغيرات الكروموسومية

ان اي اختلاف في اعداد الكروموسومات او تركيبها عن الهيئة الطبيعية يسمى تغير او اضطراب كروموسومي وهذه تحدث نتيجة تعرض الجسم الى المواد الكيميائية المختلفة والاشعاعات المؤينة او غيرها من المواد المطفرة وهذه الاضطرابات المختلفة لاتتساوى بشكل منسجم مع نسبة بقائها فقسم منها تسبب اجهاضات عفوية وقسم اخر تسبب الموت للاطفال حديثي الولادة واخرى تسبب خلل ولادي في الاطفال والبالغين.

ان هذه التغيرات تشمل الكروموسومات بانواعها الجسمية منها والجنسية وتكون على نوعين :

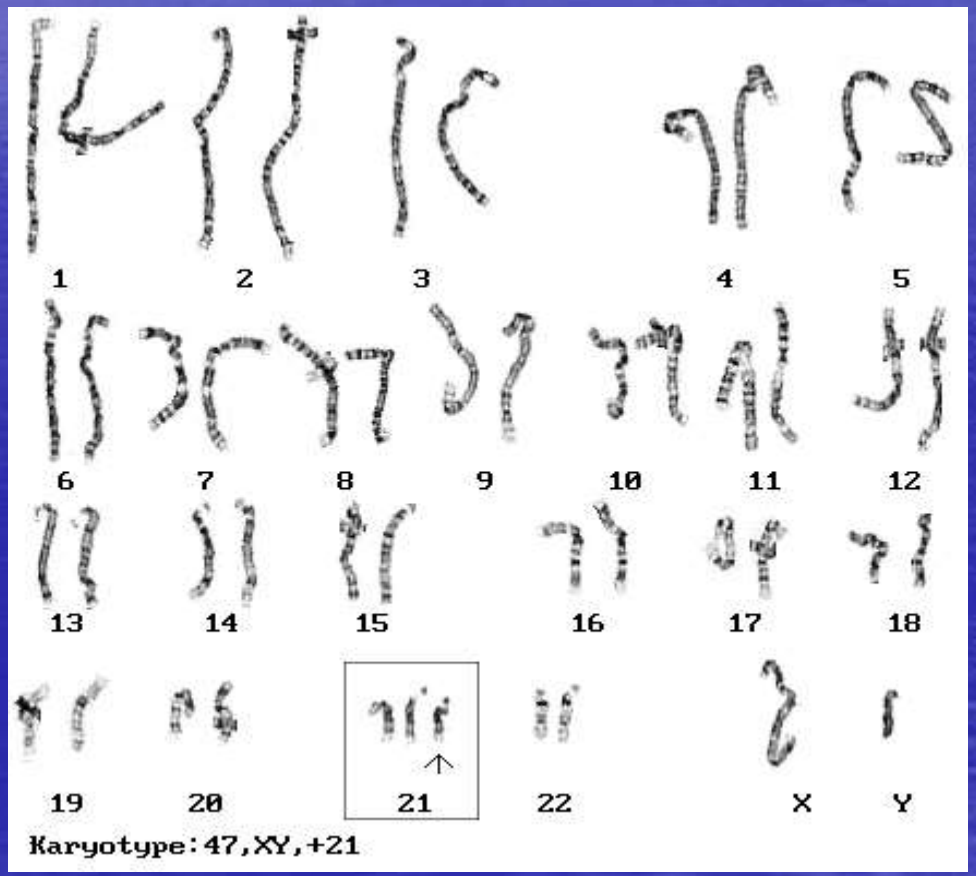
التغيرات العددية:- تعني وجود اختلاف (زيادة او نقصان) في عدد الكروموسومات وقد لوحظ ان اغلب هذه الحالات تنشأ من خلل في الانقسام الاختزالي للخلية والذي يؤدي الى عدم انفصال الكروماتيدات اثناء تكوين الامشاج اي ان اساس نشوء التعدد الكروموسومي هو اشتراك امشاج ذات خلل في عدد الكوموسومات ونتيجة لذلك قد ينشأ خط خلوي مزوق.

وقد يحصل هذا التغير لاحد الكروموسومات فقط او قد تحصل لمجموعة من الكروموسومات.

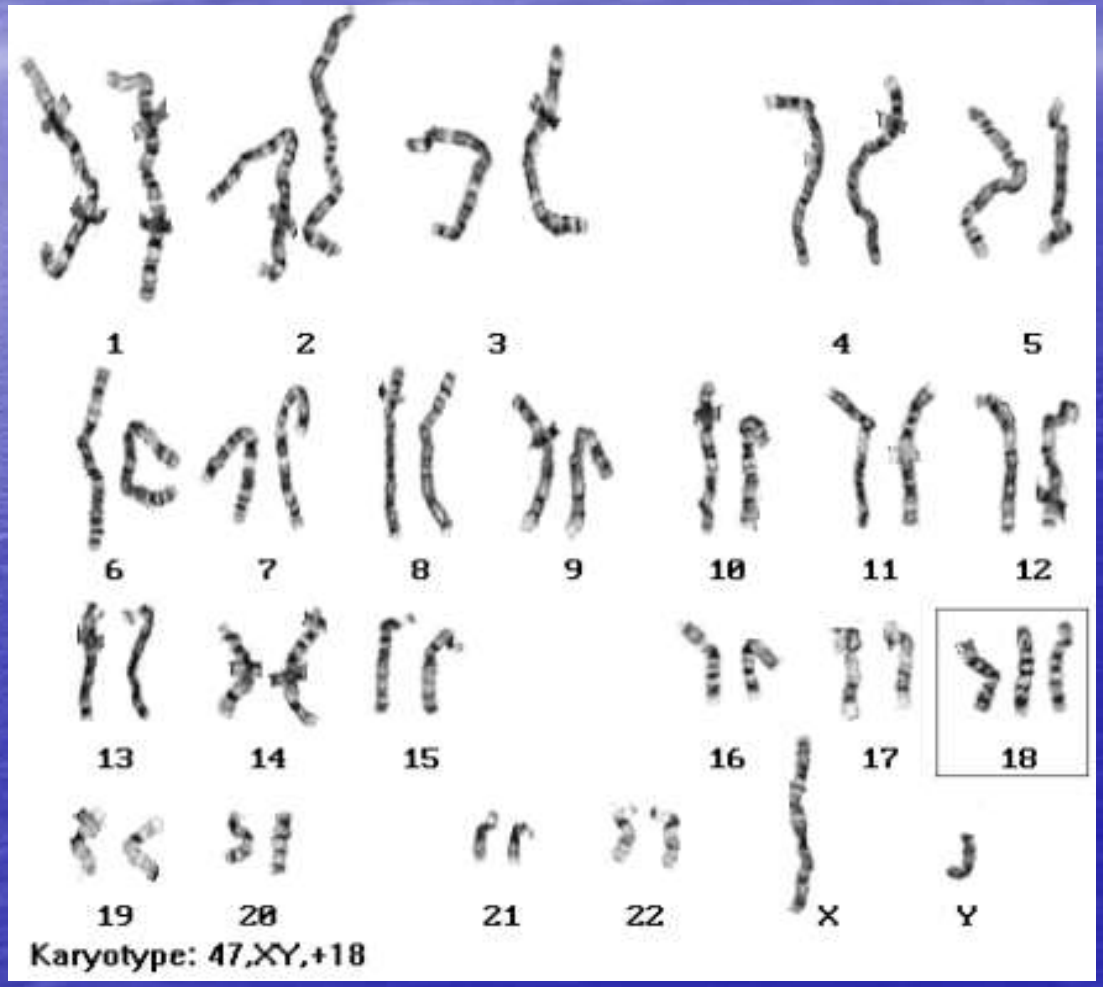


ومن امثلتها :

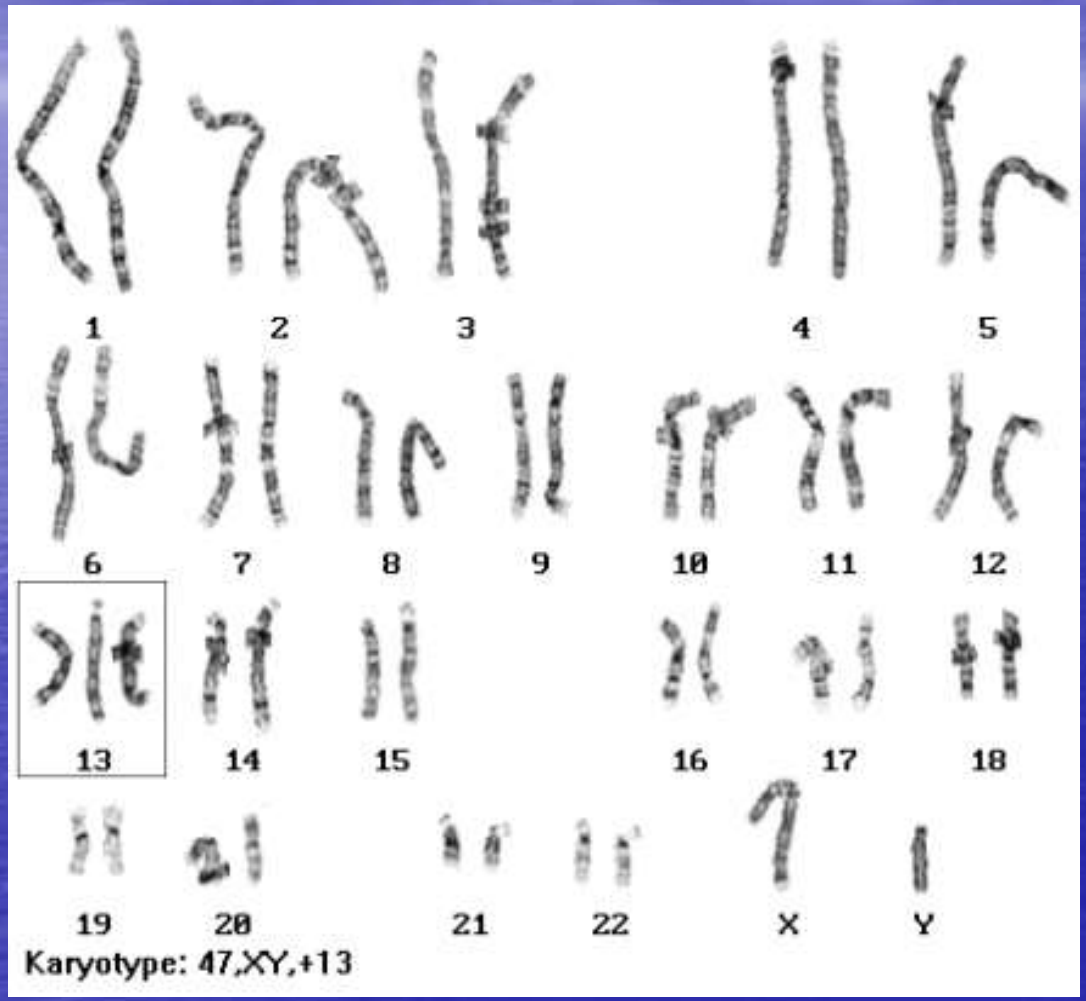
١- متلازمة داون 47XX+21, 47XY+21



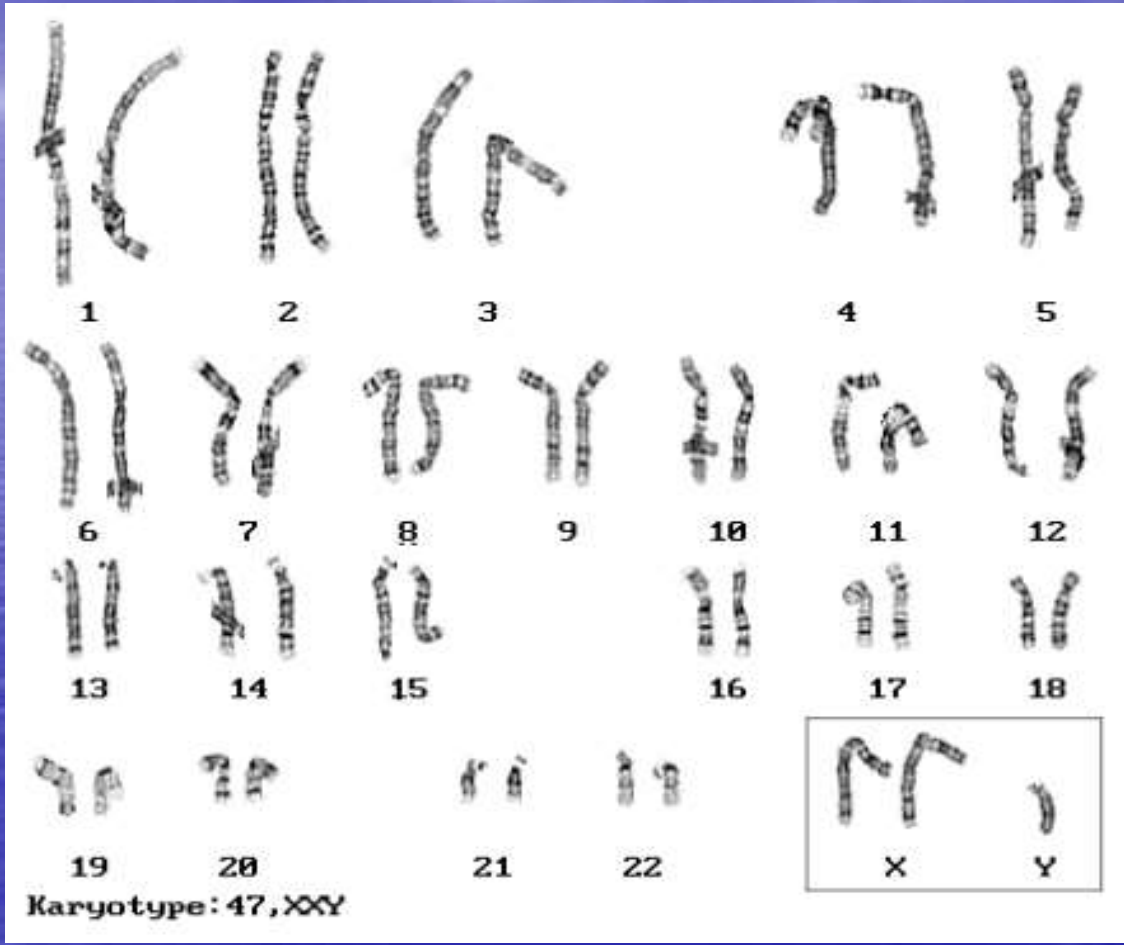
٢- متلازمة ادوارد 47XX+18, 47XY+18



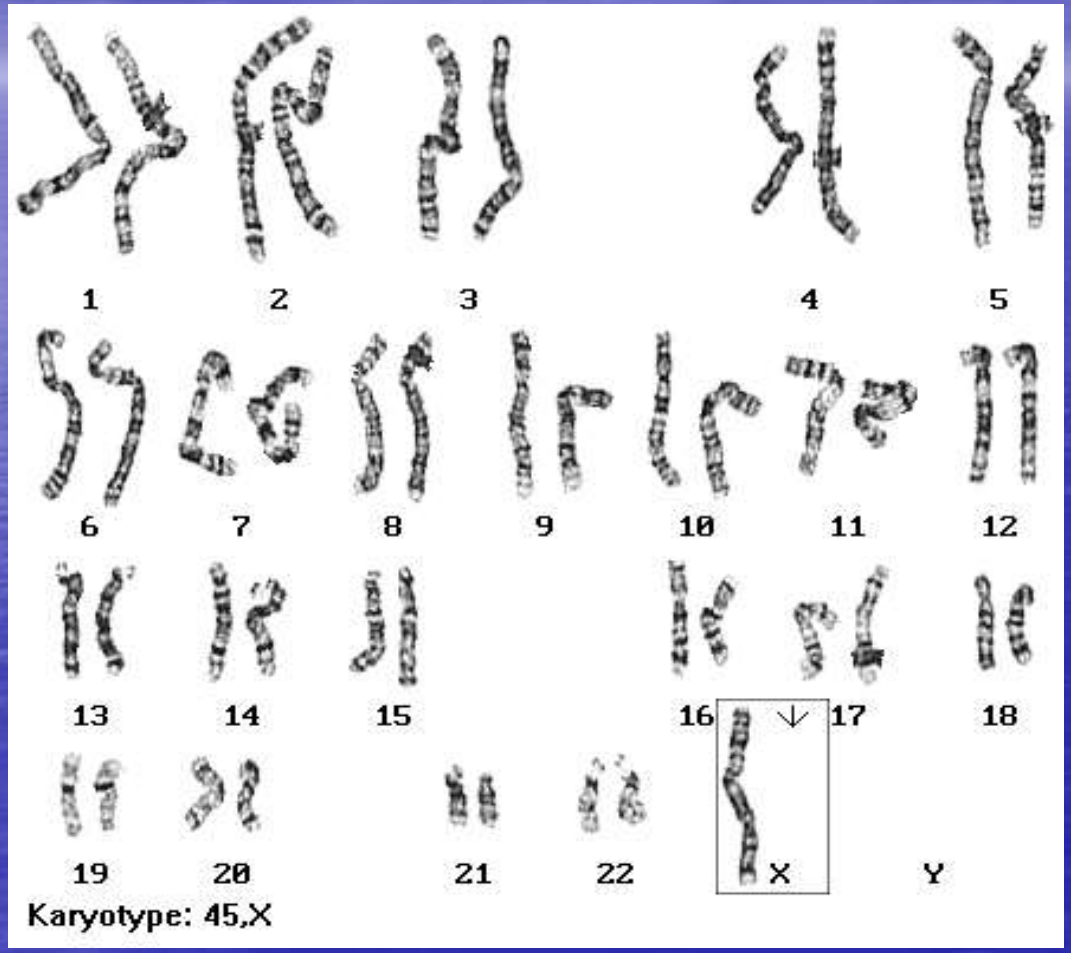
٣- متلازمة باتيو 47XX +13, 47XY+13



٤- متلازمة كلاينفلتر 47XXY,



٥- متلازمة تيرنر 45X0,



التغيرات التركيبية: -

تنشأ نتيجة حدوث كسر في الكروموسوم او اعادة في ترتيب قطعه.

هذه التغيرات تؤدي الى حدوث: -

- حذف لجزء (حزمة او قطعة منها) من الكروموسوم

- عند حدوث اعادة ترتيب قطع الكروموسوم قد يحدث حالة انقلاب لحزمة الكروموسوم او قطعة منه

وبالنسبة للحالتين المذكورة تحدث في الكروموسوم نفسه.

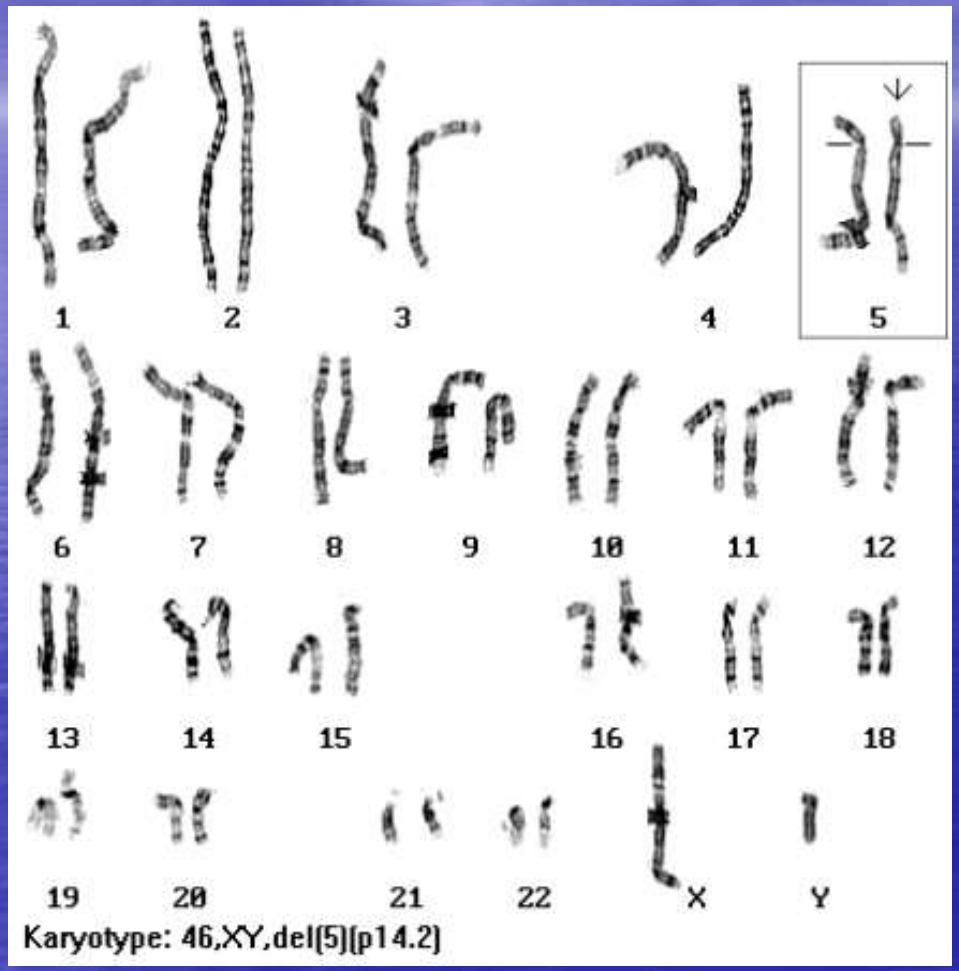
وقد يحدث كسر في اكثر من كروموسوم يؤدي الى:

- تبادل بين القطع الكروموسومية المكسورة لكروموسومين او اكثر تسمى Translocation

- قد ترتبط قطعة كروموسومية بكروموسوم اخر وتسمى حشر Insertionوهو اما طرفي اوبيني.

ومن امثلتها:

- متلازمة مواء القط 46XX del 5, 46XY del 5



شكراً لإصغائكم