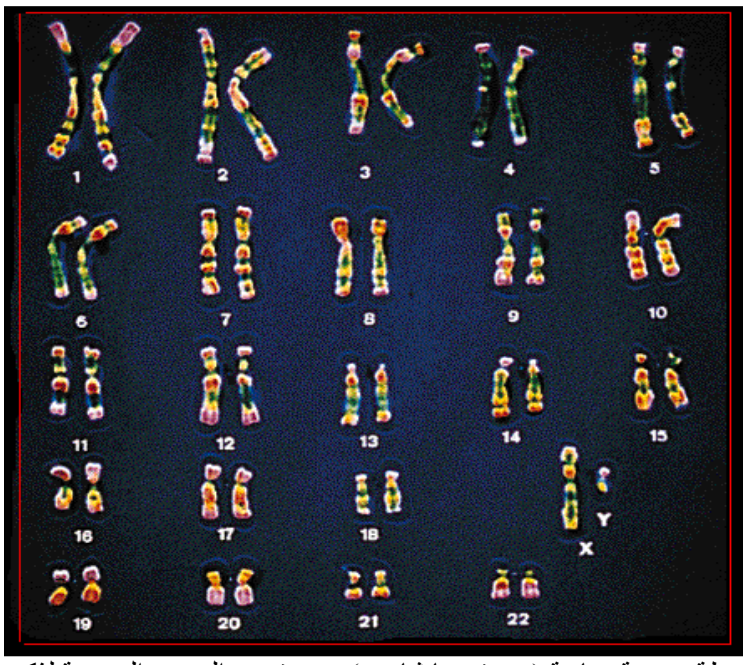
العاهات الناتجة عن الشدود الصبغي

أن الخريطة الصبغية للإنسان تتضمن 23 زوج من الصبغيات ضمنهم 22 زوج لا جنسي (autosomes) وزوج واحد جنسي (gonosomes ou hétérosomes): XX عند الأنثى و XY عند الذكر.



الخريطة أعلاه تعبر عن حالة خريطة صبغية عادية (سنعتبرها شاهدة) وهي تجسد الدخيرة الصبغية لذكر لا يعاني من أي شدود صبغي.
الصيغة الصبغية المناسبة هي:

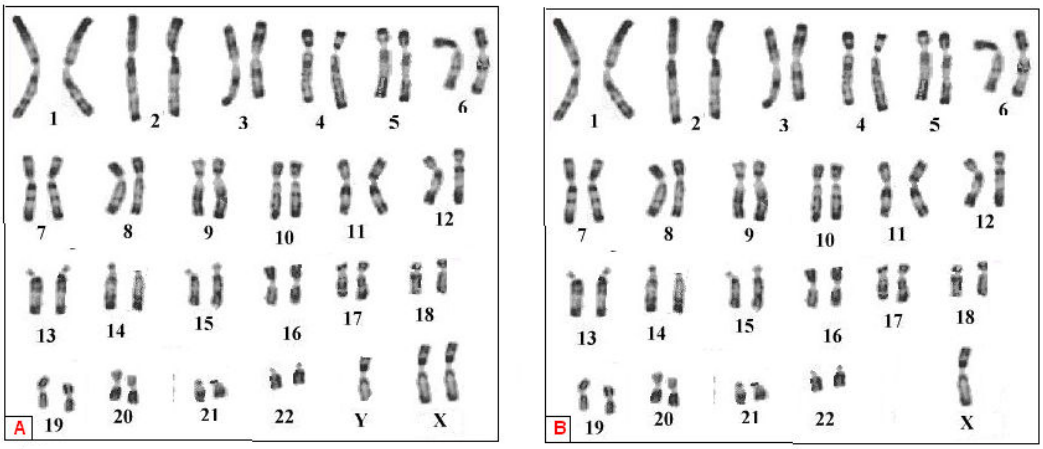
n= 44 A + XY ..... A يرمز إلى صبغي لا جنسي (من كلمة Autosomes)

ما طبيعة الشدودات الصبغية التي يمكن معاينتها عند الإنسان ؟

قد يكون الشدود عددي (تغير عدد الصبغيات) أو بنيوي (تغير بنية الصبغي) . غالبية هذه الشدودات تصاحب بقصور دهني وقصور جسدي . بعض هذه الشدودات بالعكس لا تظهر عيوب في المظهر تنعت بالشدودات المتوازنة .

1 – الشدودات العددية:

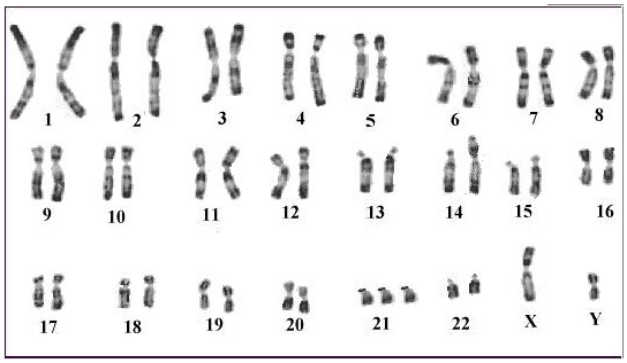
قد يتغير عدد الصبغيات الجنسية مثلا .



لاحظ جيدا الخريطتين A و B وقارنهما بالخريطة الشاهدة :
سيتضح لك بسهولة أن الخريطة A هي لذكر غير عادي بحيث يلاحظ وجود 3 صبغيات جنسية عوض 2 : XXY . تعلم أن الذكر العادي يتوفر على XY , إذن هذا الذكر يعاني من شدود صبغي عددي
هذا الشدود يعرف بشدود Klinefelter (ذكر يتوفر على صبغيين جنسيين نوع X إظافة إلى الصبغي الجنسي نوع Y)
يمكن كتابة صيغته الصبغية كالتالي: 2n= 44 A + XXY

بالنسبة للخريطة B فهي لأنثى هي الأخرى غير سليمة بحيث تتوفر على صبغي جنسي واحد عكس النثى السليمة التي تتوفر على صبغيين نوع X .هذه الأنثى كذلك تعاني من شدود عددي.ينعت هذا الشدود ب شدود Turner .
يمكن كتابة الصيغة الصبغية كالتالي: 2n= 44 A+ X0

نفس الشدودات قد تلاحظ في الصبغيات لا جنسية أشهر هذه الشدودات مر ض Down أو ما يعرف بالمنغولية (ثلاثي الخيط 21)
:يتجلى في وجود 3 نسخ من الصبغي 21



لاحظ أن هذا الذكر يعاني من ثلاثي الخيط 21 (3 نمادج من الصبغي لا جنسي رقم 21) .

أعراض بعض الشدودات العددية

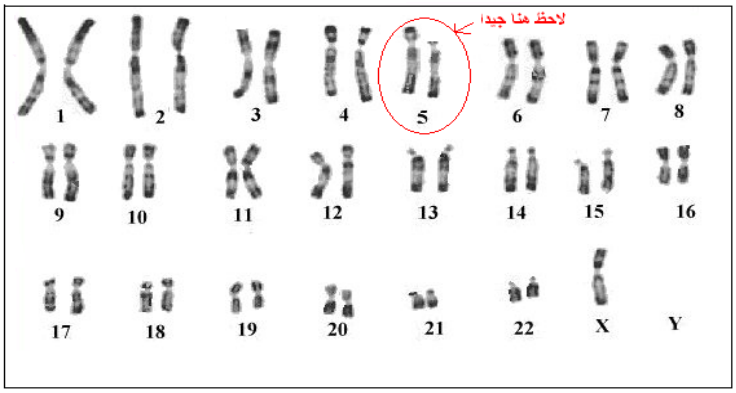
شدود Klinefelter (I) : لاحظ أن الذكر المصاب يتميز بطول مبالغ في الأطراف الأمامية والخلفية معا ,خصيتين غير متطورتين وغير منتجتين للحيوانات المنوية .في بعض الحالات يلاحظ ظهور صفات جنسية أنثوية (ثذيين وإتساع الحوض) عادة القدرات الدهنية للشخص تكون عادية .

شدود Turner (II): في أغلب الحالات الجنين يموت قبل الولادة , في بعض الحالات فقط تعيش الأنثى لكن تتميز بما يلي: قامة قصيرة ,إتساع الصدر ,قصر العنق , ثديين غير متطورين ومتباعدية مقارنة مع الأنثى العادية , قدرات دهنية عادة تكون عادية لكن قد نلاحظ في بعض الحالات صعوبة في التعلم . مبيضين غير وظيفيين (عدم إنتاج الأمشاج) وغياب الحيض .

مرض Down (III) : يتميز الشخص المصاب بقصور عقلي وقصور جسدي يتجلى في : قصر القامة , رأس متسع وقصير, أنف مسطح .....
تلاثي الخيط 18 (IV) أعراض Edward : قصور عقلي حاد وتشوهات متعددة (القلب ,العضام...) غالبا ما يموت الشخص المصاب بضعة أسابيع بعد الولادة ,تشوهات واضحة في الأدنين,أصابع اليدين ملتوية بشكل مميز,أرجل مشوهة .

2- الشدودات البنيوية :

تعلم أن كل زوج من الصبغيات لا جنسية يتكون من صبغيين متماثلين ,قد يفقد هذا الثماثل في حالة فقدان أحدهما لجزء منه أو في حالة إكتساب جزء إضافي ,في هذه الحالة الذخيرة الوراثية للفرد
غير عادية مما ينتج عنه قصور في المظهر الخارجي .
مثال: لاحظ جيدا الخريطة الصبغية لهذا الشخص:

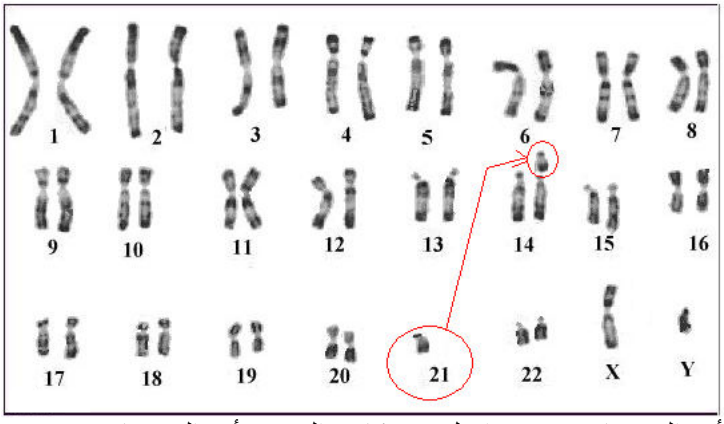


أول شيء سيثير إنتباهك هو أن الصيغة الصبغية لهذا الشخص هي 2n=44 A +XY أي أنه لا يعاني من شدود صبغي عددي .
لكن بالمقابل سيتضح لك أن الزوج رقم 5 (لا جنسي) مكون من صبغيين غير متماثلين كما هو الشأن عند الشخص العادي . إذا حاولت مقارنت هذا الزوج بالزوج الشاهد (الخريطة الشاهدة) ستلاحظ أن الدراع القصير لأحد الصبغيين تقلص بفقدانه جزء منه: هناك إذن ضياع جزء من الدراع القصير مما يعني أن الدخيرة الوراثية فقدت مجموعة من الحليلات . ينعث هذا الشدود بمواء القط نظرا لكو الشخص بالإضافة إلى القصورين العقلي والجسدي فهو يصدر أصوات كمواء القط.

3- الإنتقال الصبغي المتوازن :

بعض الشدودات البنيوية لا تصاحب بأي إظطراب في المظهر الخارجي : تنعث بالإنتقالات الصبغية المتوازنة .

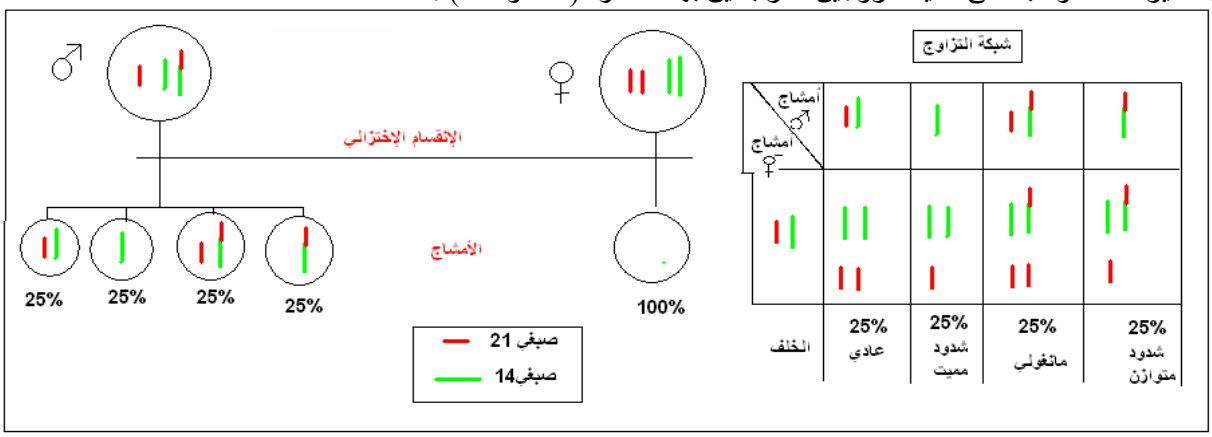
مثال:



لاحظ أن الخلل هنا يتجلى في إنتقال أحد الصبغيات رقم 21 إنتقل من مكانه والتصق بأحد الصبغيات رقم 14 : الذخيرة الوراثية للشخص سليمة مما يفسر أن مظهره الخارجي سليم لكن هناك شدود في خريطته الصبغية.

ماهي عواقب هذا النوع من الشدود على الخلف؟

سأقتصر في تفسير هذه العواقب على تمثيل الزوجين المرتبطين بهذا الشدود (14 و 21) :



لاحظ أن عواقب الإنتقال المتوازن الملاحظ عند الأباء وخيمة بالنسبة للخلف بحيث هنا مثلا 75% من الخلف معرض للإصابة بشدود ضمنهم 25% من الشدود المتوازن و 25% من الشدود المميت ثم 25% مانغوليون.

ملحوظة: في حالة ظهور حالات متكررة من المانغولية في أفراد نفس العائلة من المحتمل أن يكون السبب وجود إنتقال صبغي متوازن عند أحد الأبوين.

بعض أنواع الانتقالات الصبغية المتوازنة