

كل ما تحتاج أن تعرفه عن:

## مرض الصرع وعلم الوراثة

المنظمة  
الدولية  
لمكافحة  
الصرع

تأسست عام 1909

لجنة الجينات والوراثة

## 1- ما هو علم الوراثة؟

علم الوراثة هو علم دراسة الجينات والتوارث. ويدرس علم الوراثة كيفية انتقال الصفات الوراثية من الآباء إلى الأبناء، فكل شخص تنتقل إليه نصف صفاته الوراثية من الأب بينما النصف الآخر ينتقل إليه من الأم، ومع ذلك كل منا عبارة عن خليط فريد من الصفات، فنحن مختلفون في الأطوال وألوان الأعين، وفي الصحة والمرض. لهذا فإنه على الرغم من التشابه الكبير بين الأبناء إلا أنهم غير متطابقين، فأغلب الصفات تحددها مجموعة من العوامل البيئية والوراثية (فمثلاً: وزن الجسم تحدده كل من التركيبة الجينية ونمط الحياة).

## 2- ما هو أساس تركيبتي الجينية؟

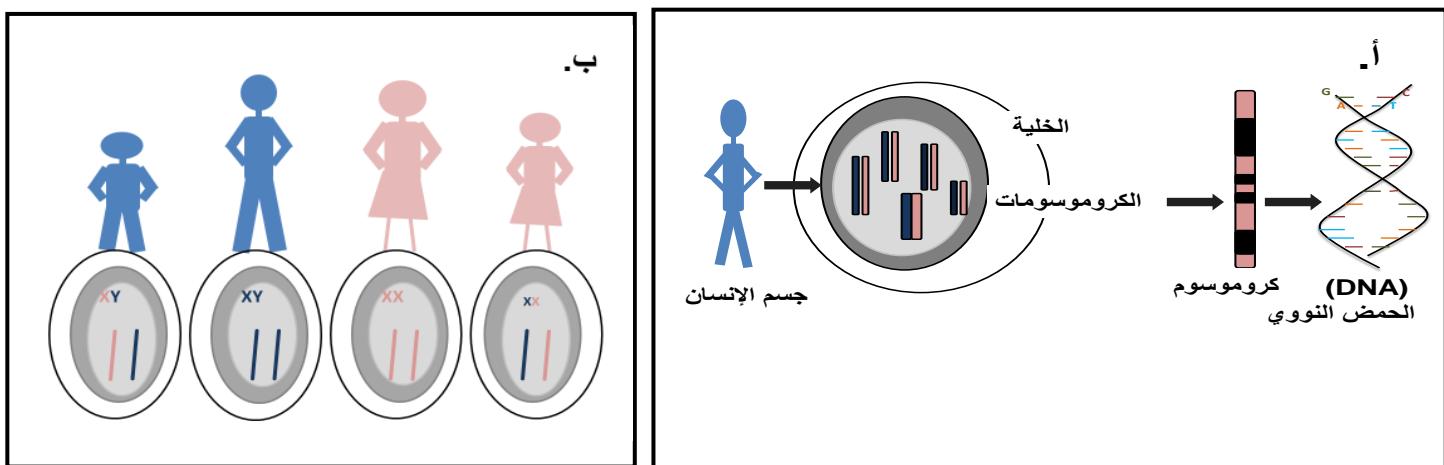
تحتوي خلية جسم الإنسان على ما يسمى بالصبغيات أو الكروموسومات (انظر الشكل 1). وهذه الكروموسومات عبارة عن تركيبات خيطية الشكل تحتوي على المعلومات الوراثية، فبساطة تتنظم هذه الجينات على الكروموسومات كانتظام حبيبات العقد.

إن في كل خلية من خلايا أجسامنا 23 زوجاً من الكروموسومات. أحد هذه الأزواج الكروموسومية ينتقل إلينا من الأم بينما ينتقل إليها الزوج الآخر من الأب. فمثلاً انظر الشكل الأول: تمثل الخطوط **الوردية** الكروموسومات الموروثة من الأم، فيما تمثل **الخطوط الزرقاء** الكروموسومات القادمة من الأب.

ويعتبر أحد هذه الأزواج مميز لأنّه يحدد جنس الجنين ويسمى بزوج الكروموسومات الجنسية. فزوج الكروموسومات الجنسية للذكور يتتألف من كروموسوم واحد من نوع (X)، والكروموسوم الآخر من نوع (Y)، فيما يتتألف زوج الكروموسومات الجنسية للإناث من كروموسومين من النوع (X).

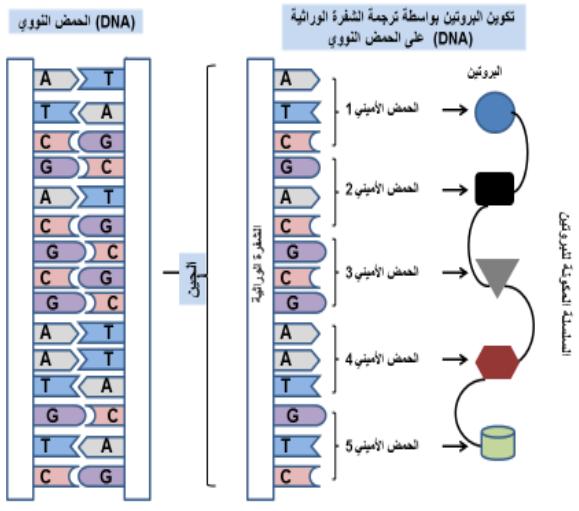
انظر الصورة (ب): تمثل الخطوط **الوردية** وال**الزرقاء** الكروموسومات الجنسية (X) و (Y). يأتي الكروموسوم (Y) عند الذكر من الأب والكروموسوم (X) من الأم، وكذلك ينتقل إلى الأنثى أحد كروموسومات (X) من الأم والأخر أيضاً من نفس النوع (X) من الأب.

الشكل رقم 1: تركيب الجينات في جسم الإنسان



إن أهم جزء في تركيب الكروموسوم هو الحمض النووي الذي أن أي (DNA) وهو عبارة من جزء طويل على شكل سلم ملتف لولبياً (انظر الشكل رقم 1).

الشكل رقم 2: الحمض النووي وتكون البروتين



يتركب الحمض النووي الذي أن أي (DNA) من أربع أنواع من القواعد النيتروجينية هي: قاعدة (T)، وقاعدة (C)، وقاعدة (G) وأخيراً قاعدة (A). ترتيب هذه القواعد داخل الحمض النووي يشكل الشفرة الوراثية التي تحتوي المعلومات المهمة لتكوين بروتينات جسم الإنسان المختلفة. أن البروتين عبارة عن سلسلة من الأحماض الأمينية وكل ثلاثة قواعد نيتروجينية من الحمض النووي تشكل وحدة واحدة تحدد نوع الحمض الأميني الذي يدخل في تركيب البروتين.

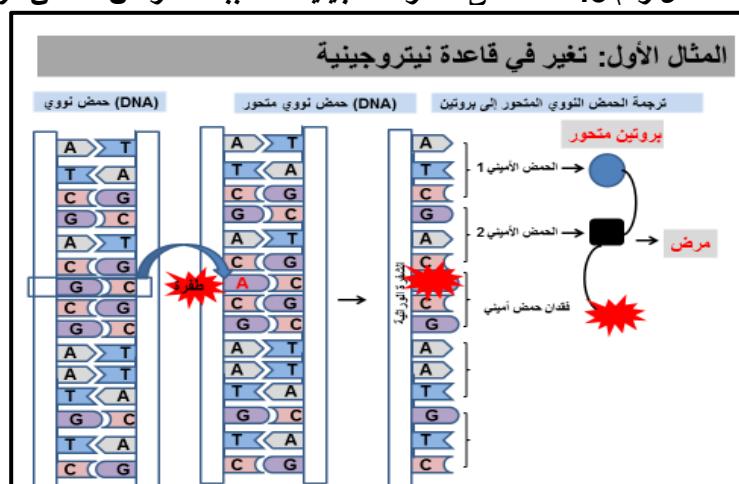
إن الجين هو الخريطة الرئيسية لبناء بروتين معين، وهناك ما يقارب 20,000 جين في كل زوج من كروموسومات جسم الإنسان التي يبلغ مجموعها 23 زوج كروموسومي.

### 3- ما هي الطفرة الجينية؟

الطفرة الجينية هي تغير دائم في تركيب مادة الحمض النووي الذي أن أي (DNA) داخل الجين. يؤدي هذا التغير إلى اختلال في البروتين الناتج من الجين. وهناك أنواع عديدة من الطفرات الجينية يمكن تبسيطها بنوعين: طفرات صغيرة في القواعد النيتروجينية تتبدل قاعدة نيتروجينية واحدة بأخرى من القواعد المذكورة سابقاً: قاعدة (T)، أو (C) أو (G) أو (A) أو تبدل في عدد من هذه القواعد النيتروجينية (انظر المثال الأول)، وطفرات كبيرة في الكروموسومات كفقدان أو اكتساب جزء من الكروموسوم (انظر المثال الثاني).

وتحدث الطفرات الجينية بأحد الطرقتين: إما أن تنتقل من الآباء إلى الأبناء (وتسمى بالطفرات الوراثية) أو تحدث من تلقاء نفسها للمرة الأولى في الشخص (وتسمى بالطفرات التلقائية).

الشكل رقم 3: أمثلة على الطفرات الجينية المسببة للأمراض كما في مرض الصرع



#### 4- هل مرض الصرع مرض وراثي؟

تلعب الجينات دور كبير في أغلب حالات مرض الصرع، ومع ذلك فان أغلب الناس المصابين بمرض الصرع ليس لديهم أقارب مصابين. فقد أثبتت الدراسات الحديثة أن دور الجينات في حالات الصرع معقد، فهناك العديد من الجينات التي تؤثر بشكل صغير أو متوسط في زيادة فرصة القابلية للإصابة بالمرض مما يجعل القدرة على التنبؤ بفرصة إصابة شخص بمرض الصرع عملية صعبة.

على الرغم من كل ذلك، توجد حالات غير اعتيادية يكون فيها عدد كبير من أفراد الأسرة مصابين بمرض الصرع. في مثل هذه الحالات يكون دور جين واحد في زيادة نسبة الإصابة كبير. إن دراسة مثل هذه العائلات يساعد على التعرف على الجينات المسببة للمرض.

#### 5- أنا حامل بطفل ومصابة بمرض الصرع، هل بالضرورة أن يكون طفلي مصاب بنفس المرض أيضاً؟

بعض أنواع مرض الصرع يمكن أن تنتقل من جيل إلى آخر في العائلة، ومع ذلك في أغلب الحالات تبقى فرصه اصابه الأقارب بالمرض متوسطة. فمثلاً فرصة إصابة الأقارب من الدرجة الأولى -وهم الآباء والأبناء والأخوة- تتراوح من مرتين إلى أربع أضعاف فرصه اصابه العامة وذلك حسب نوع المرض. كذلك فرصة الإصابة بالمرض تكون أعلى في أقارب المصاب بالصرع العام مقارنةً بالصرع الجزئي. باختصار تقترح الدراسات أنه -عدا بعض الحالات النادرة- فإن فرصة أن يكون الطفل المولود لمريض الصرع مصاباً بالمرض أيضاً تقارب واحد من عشرة.

#### 6- كيف يمكن لي معرفة فرصتي وفرصه أبنائي للإصابة بمرض الصرع؟

هناك فحوصات جينية متوفرة لفحص عدد من الجينات المسببة للمرض. الاستشارة الوراثية أيضاً جزء مهم عندما تخضع لعملية الفحص. ننصحك بالتحدث إلى طبيب الأعصاب المختص أو إلى اختصاصي مرض الصرع ليقوم بتحويلك إلى مختص في علم الوراثة. عندها سوف تلتقي بممارس متخصص يقوم بمراجعة المعلومات الصحية الخاصة بك وبعائلتك، ثم يقوم بتحديد بعض التحاليل المخبرية والفحوصات الجينية الالازمة للتنبؤ بفرصة اصابتك أو أصابه أحد افراد أسرتك بالمرض.

#### 7- كيف يمكنني أن أشارك في أحد الدراسات الطبية التي تدرس مرض الصرع؟

كما ذكرنا سابقاً فإن الجينات تلعب دور مهم في الإصابة بمرض الصرع، ومع ذلك فإنه في أغلب الحالات تبقى الآلية الوراثية المسببة للإصابة غير معروفة. مشاركتك في البحوث العلمية التي تدرس آليه توارث المرض قد تساهم في زيادة فهمنا لمرض الصرع وكيفية تشخيصه، كما تساعدننا على التنبؤ بفرص الآخرين للإصابة بالمرض وإيجاد علاج أفضل.

تتوفر العديد من الدراسات المحلية والدولية التي تساهم في فهم الجينات المسببة لمرض الصرع وأليه توارثه. هناك طرق عده للمشاركة في هذه الدراسات:

1- بإمكانك التحدث إلى طبيبك الخاص أو الاتصال بالجامعة العلمية المحلية القريبة منه. بهذه الطريقة سيكون بإمكانك المشاركة في البحوث المحلية أو سيتم توجيهك إلى مركز دراسات علمية مختص.

2- إذا كنت تتوارد حالياً في الولايات المتحدة الأمريكية، يمكنك زيارة العناوين التالية:

- مؤسسة مرض الصرع: والتي يمكنها تحويلك الى مركز دراسات مختص في منطقتك.  
يمكن زياره الموقع الإلكتروني لهذه المؤسسة وسوف تجد قائمة ببعض الدراسات  
الحالية:

<http://www.epilepsy.com/accelerating-new-therapies/our-research-program/research/participate-research>

- فرص المشاركة بدراسات مرض الصرع :  
<http://epilepsyhero.org>
- ابحث عن طريق منظمات دعم الدراسات الدولية كالمنظمة الدولية للصحة:  
<http://clinicaltrials.gov/ct2/results?term=EPILEPSY&Search=Search>

-3- ابحث في الإنترت فالعديد من الجامعات تقوم بنشر الروابط الإلكترونية لدراساتها العلمية المتواجدة.

#### مصادر أخرى:

للاطلاع على المزيد من المعلومات عن موضوع الجينات راجع الروابط التالية:  
الجمعية الأمريكية للجينات البشرية: <http://www.ashg.org/education/>  
المنظمة الدولية لبحوث الجينات: <http://www.genome.gov/education/>

تم عرض هذه المقالة من قبل لجنة الجينات والوراثة في الرابطة الدولية لمكافحة الصرع كجزء من تنقيف العامة عن مرض الصرع والوراثة.