

This information (11) on Fragile X syndrome is in Arabic

متلازمة X الهشة (Fragile X syndrome بالانجليزية)

ما هي متلازمة X الهشة؟

متلازمة X الهشة هي أكثر الأسباب المعروفة الوراثية المتسببة في مشاكل التعلم. تحدث بشكل أكثر انتشاراً بين الصبية عن البنات. إنها تتسبب في عدد كبير من المشاكل التي تتعلق بالتعلم والسلوك. في المعتاد يصاب الصبية بشكل أكثر حدة عن البنات.

كيف تصيب متلازمة X الهشة الطفل؟

كل الأولاد المصابين بمتلازمة X الهشة تقريباً يعانون من درجة ما من صعوبة في التعلم تتراوح بين خفيفة لشديدة. معظم الفتيات والسيدات اللواتي بهن كروموزم X الهش (chromosome) يتمتعون بذكاء عادي لكن ما يقرب من ثلثهن لديهن مشاكل في التعلم. في معظم الفتيات والسيدات المصابات هذه المشاكل في التعلم خفيفة أو متوسطة، لكن في بعض الأحيان تكون شديدة.

مشاكل أخرى في الأطفال الذين يعانون من متلازمة X الهشة تشمل التأخر و التلعثم في الكلام و تطوير اللغة. بعض الأطفال والكبار يعانون من مشاكل مثل السلوك المتكرر، قلة الانتباه ضعيف و نشاط ذائد. الكثير من المصابين من الأطفال يظهر عليهم صفات الفصم الذاتي (autism)، مثل تواصل ضعيف للعينان، رعاش خافق لليد، قلق اجتماعي، خجل غير عادي و الإصرار على الروتين. بعض الأطفال والكبار يتطور معهم الصرع (epilepsy).

السمات الجسمانية المرتبطة بمتلازمة X الهشة تشمل رأس كبير نسبياً، وجه طويل بأذنين بارزتين و فك ضخم، لكن هذه الصفات نادراً ما تكون واضحة. هذا النقص في الصفات الجسمانية الواضحة يؤدي إلى تشخيص ناقص أو متأخر.

ما الذي يتسبب في متلازمة X الهشة؟

متلازمة X الهشة هي اضطراب جيني (genetic)، الاضطرابات الجينية سببها تغير جين أو أكثر من الجينات (genes)،

ما هي الجينات؟

تتكون أجسامنا من ملايين من الخلايا (cells)، تحتوي كل خلية على مجموعة كاملة من الجينات. لدينا الآلاف من الجينات. نحن نرث نسختين من معظم الجينات، واحدة من الأم وواحدة من الأب. الجينات تعمل مثل مجموعة من التعليمات، تتحكم في نمونا وطريقة عمل أجسامنا. أي تغيير في هذه التعليمات يسمى تبديل (mutation) (أو تغير). التبديل (أو التغير) يمكن أن يوقف الجين من العمل بشكل سليم. التبديل (التغير) في أي جين قد يتسبب في اضطراب جيني. الجينات مسؤوله عن الكثير من سماتنا، مثل لون عيوننا، نوع الدم والطول.

ما هو الخطأ الموجود في الجين الذي يتسبب في متلازمة X الهشة؟

الجين الذي يتسبب في متلازمة X الهشة معروف. إنه يسمى FMR1. يحتوي هذا الجين على بيانات يحتاجها عقلنا. إذا كان الجين به تبدل (تغير) قد لا يستلم العقل المعلومات التي يحتاجها، أو قد يتلقى معلومات خطأ. يتسبب ذلك في المشاكل المرتبطة بمتلازمة X الهشة. الأشخاص الذين يعانون من متلازمة X الهشة لديهم تغير (تبدل) في FMR1، جين X الهش.

تحتوي الجينات على بيانات يستخدمها الجسم في شكل رمز (code)، الرمز موجود في شكل الكيماويات التي تصنع الجين. في بداية جين X الهش العادي يتكرر جزء صغير من هذا الرمز عدة مرات. في الناس الذين يعانون من X الهش يصبح هذا الجزء المتكرر من الجين أكبر من الحجم الطبيعي (لديهم تكرارات أكثر (repeats))، يسمى ذلك توسع (expansion)، لأن جزء من الجين قد توسع أو أصبح أكبر حجماً. إذا كان حجم هذا التوسع كبير جداً، فهو يتدخل في التعليمات الجينية العادية ويؤدي إلى X الهش.

يختلف حجم التوسع.

- الأطفال حتى 60 من التكرارات في بداية جين FMR1 لا يعانون من متلازمة X الهشة ويكون جين FMR1 لديهم عادي.
- الأطفال من 60 حتى 200 من التكرارات لا يعانون من متلازمة X الهشة، لكن يقال أنهم يحملون تبدل مسبق (premutation).
- الأولاد الذين لديهم أكثر من 200 من التكرارات يعانون من متلازمة X الهشة. هؤلاء الأولاد يسوف يعانون من بعض المشاكل المبينة في هذا البيان. التوسع الكبير لأكثر من 200 من التكرارات يسمى تبدل كامل.
- الفتيات اللواتي لديهن تبدل كامل قد يكون لديهن متلازمة X الهشة ولكن قد يكون لديهن مشاكل أقل من المصابين من الأولاد.

لماذا تنتشر متلازمة X الهشة في الأولاد أكثر من الفتيات؟

عادة، كل منا لديه 46 من الكروموزومات في كل خلية. نحن نرث كروموزوماتنا من والدينا. نرث مجموعه من 23 من الكروموزومات من أمنا ومجموعه من 23 من الكروموزومات من والدنا. بذلك يكون لدينا مجموعتين من 23 من الكروموزومات، أو 23 زوجاً. يتم ترقيم الكروموزومات طبقاً لحجمهم. بداية من الكروموزومات الأكبر حجماً كروموزوم 1، حتى كروموزوم 22. الزوج المتبقي من الكروموزومات يسمى كروموزومات جنسية (sex chromosomes).

هناك نوعان من الكروموزومات الجنسية، أحدهم يسمى ال X كروموزوم و الآخر اسمه Y كروموزوم، وهما يتحكمان في كون الشخص ذكر أو أنثى. الإناث لديهن اثنان من X كروموزومات (XX). ترث الأنثى كروموزوم X واحد من أمها و واحد كروموزوم X من والدها. لدى الذكور كروموزوم واحد X و آخر Y كروموزوم (XY). يرث الذكر كروموزوم X من أمه و كروموزوم Y من والده.

الجين الذي يتسبب في متلازمة X الهشة يقع على مقربة من نهاية كروموزوم X. تحت المهجر يبدو كروموزوم X لشخص بمتلازمة X الهشة و كأن طرفه قد انكسر ومعلق. هكذا حصل الاضطراب على اسمه.

البنات لديهن اثنان من كروموزومات X و بالتالي نسختان من جين X الهش. إذا كانت واحدة من جينات X الهشة لفتاة بها تبدل كامل و لا تعمل بشكل سليم، الآخر وهو نسخة عادية من الجين يمكن أن تعوض ذلك. هذا يعني أن البنات قد تتم حمايتهن من بعض تأثيرات جين X الهش بتغيير (تبدل). على العكس، لأن الأولاد لديهم كروموزوم X واحد لديهم كذلك جين X هش واحد. في حالة وجودتبدل كامل لجين X الهش الخاص بهم، لن يعمل الجين بشكل سليم ولا يوجد أي جين X هش آخر لتعويض ذلك.

كيف تتم وراثه متلازمة X الهشة ؟

أي سيدة لديها أكثر من 60 من التكرارات في جين X الهش تواجه مشكلة إنجاب أحد الأطفال بمتلازمة X الهشة. يشمل ذلك السيدات اللواتي لم يصبن أنفسهن بمتلازمة X الهشة، لكن يحملن التبدل المسبق أو تبدل كامل.

رجل يحمل التبدل المسبق يواجه خطر ضئيل في انجاب أحد الأطفال بمتلازمة X الهشة.

سبب ذلك هو أن جزء من جين X الهش بالتغيير (تبدل) هو غير مستقر عند مروره بواسطة الأم. عدد التكرارات يمكن أن تكون أعلى في الطفل عن كونها في الأم. لأسباب ليست مفهومه بالكامل، هذا غير ممكن حصوله إذا كان الوالد يحمل التبدل المسبق.

هل الأم أو الأب الذي يحمل جين X الهش بتغيير (تبدل) سوف ينجب طفلا بمتلازمة X الهشة؟

يعتمد ذلك على ثلاثة أشياء:

- كم عدد التكرارات التي تنتقل للطفل.
 - ما إذا كان الشخص المصاب بجين X الهش مع التغيير (سواء تبدل مسبق أو تبدل كامل) الوالد أو الوالدة.
 - أي نوع من كروموزوم X ينتقل من الأم التي بها جين X الهش مع التغيير (التبدل).
- أسهل وسيلة لفهم ذلك هي تأمل الآباء والأمهات كل منهم على انفراد.
(هذه المعلومة موجزة أيضا في الصورة 1)

الأب الذي يحمل تبدل مسبق (يعرف أيضا بذكر بنقل طبيعي (transmitting))

- لن يصاب أي من أولاده لأنهم يرثون منه كروموزوم Y، ليس كروموزوم X.
- كافة بناته سوف يرثن منه التبدل المسبق. سيصبحن (بناته) في مواجهة خطر الإصابة بمتلازمة X الهشة.

الرجل الذي به تبدل كامل

- هؤلاء الرجال مصابون بمتلازمة X الهشة. انه من غير المعتاد بشكل كبير أن ينجب الرجال المصابون بمتلازمة X الهشة.

النساء اللواتي يحملن تبدل مسبق

- كل طفل من أطفالها أمامه فرصة 50%، أو 1 في كل 2، يتعرضون لخطر وراثته التبدل المسبق منها.
- إذا ورث أطفالها التبدل المسبق، وإذا انتقل التبدل المسبق منها لهم بدول تغير، إذن هؤلاء الأطفال (ذكور أو إناث) لن تنتقل لهم متلازمة X الهشة.
- إذا توسع التبدل المسبق لتبدل كامل عند انتقاله من الأم، سوف يرث الطفل التبدل الكامل، إذا كان الطفل ذكرا سوف يصاب بمتلازمة X الهشة. إذا كان المولود فتاة قد تصاب بمتلازمة X الهشة.

الأم التي تحمل تبدل كامل

- كل طفل من أطفالها أمامه فرصة 50%، أو 1 في كل 2، يتعرضون لخطر وراثته التبدل الكامل منها.
- إذا ورث الولد التبدل الكامل سوف يصاب بمتلازمة X الهشة.
- إذا ورثت الابنة التبدل الكامل قد تصاب بمتلازمة X الهشة.

الصورة 1. كل الأب أو الأم بجين X الهش مع التغير (التبدل) سوف يرزقون بطفل بمتلازمة X الهشة؟

رمز:



هذا الشكل يمثل كروموزوم X الذي به جين X هش (بدون توسع أو انتشار) (حتى إلى 60 من الاعادات)



هذا الشكل يمثل كروموزوم X الذي به جين X هش بتوسع صغير أو تبدل متقدم (60- 200 من الاعادات)

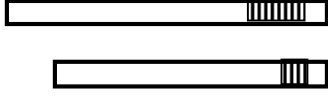


هذا الشكل يمثل كروموزوم X الذي به جين X هش بتوسع ضخم أو تبدل كامل (أكثر من 200 من الاعادات)



هذا الشكل يمثل كروموزوم Y

كروموزومات جنسية في:
الأم التي تحمل تبدل مسبق



الأطفال (الأولاد والبنات): هناك احتمال 1 في كل 2 أو 50% احتمال أن يرث الطفل كروموزوم X من الأم بجين X الهش العادي. لن يصبح هؤلاء الأبناء والبنات من حامليه و لن يصابوا بمتلازمة X الهشة.
هناك نسبة 1 في كل 2 أو 50% أن الطفل سواء (ولد أو فتاة) أن يرث من الأم كروموزوم X مع التبدل المسبق.

إذا كان التبدل المسبق قد ورت بدون تغير، سوف يصبح الطفل أيضا حامل للتبدل المسبق.

إذا توسع التبدل المسبق لتبدل كامل عند انتقاله بواسطة الأم، سوف يصاب الطفل بتبدل كامل. إذا كان الطفل ذكرا، سوف يصاب بمتلازمة X الهشة.
إذا كان الطفل أنثى، قد تصاب بمتلازمة X الهشة.

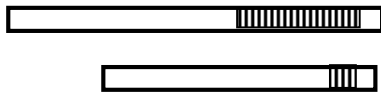
كروموزومات جنسية في:
الأب الذي يحمل تبدل مسبق
(الناقل العادي الذكري،)



البنات: كافة البنات سوف يرثن منه كروموزوم X. البنات سيصبحن من حاملات التبدل المسبق.

الأبناء الذكور: كل أبناءه سوف يرثون من والدهم كروموزوم Y ولن يصبح أولاده من الحاملين و لن يصابوا بمتلازمة X الهشة.

كروموزومات جنسية في :
الأم، التي تحمل تبدل كامل



الأطفال (الأولاد و الفتيات): هناك 1 في كل 2 أو 50% فرصة أن يرث الطفل كروموزوم X من الأم مع الجين X العادي الهش. هؤلاء الأطفال لن يحملوه ولن يصابوا بمتلازمة X الهشة.

هناك احتمال 1 في كل 2 أو 50% احتمال أن يرث طفلها (ذكر أو أنثى) كروموزوم X من أمه مع التبدل الكامل. إذا كان الطفل ذكرا سيرث الجين X الهش. إذا كانت الطفلة أنثى فمن الجائز أن ترث متلازمة X الهشة.

كروموزومات جنسية في:
الرجل الذي يحمل تبدل كامل



كل هؤلاء الرجال مصابون بمتلازمة X الهشة. إنه من غير الطبيعي جدا للرجال بمتلازمة X الهشة أن ينجبوا الأطفال.

هل يمكن للتبدل المسبق التسبب في أي مشاكل للحامل لجين X الهش؟

الأشخاص الحاملون للتبدل المسبق يواجهون خطراً بسيطاً من مواجهة أي مشاكل في التعلم والسلوك التي نراها في متلازمة X الهشة، لكن هناك بعض المشاكل التي يصعب فهمها قد تصيب الأشخاص الحاملين للجين .

- السيدات اللواتي يحملن تبدل مسبق من المتوقع أن يصلن لانقطاع طمث مبكر (menopause)، (قبل سن الـ40 من العمر) وقد يواجهن مشاكل في إنجاب الأطفال. ولكن هذا لا يصيب كل السيدات بتبدل مسبق. من المطلوب عمل أبحاث أكثر لفهم أي السيدات لا يتعرضن بشكل كبير لذلك.
- بعد الخمسين من العمر، بعض الرجال الحاملين لتبدل مسبق يطورون ورم (tremor) (ارتعاش)، وصعوبة في المشي والتوازن. يتسبب في ذلك جهاز عصبي (الجهاز العصبي) عصبي (neurological) أو اضطراب ذهني. من المطلوب عمل أبحاث أكثر لفهم سبب هذا الاضطراب و لماذا يحدث فقط عندما يحمل الرجال التبدل المسبق.

كيفية تشخيص متلازمة X الهشة؟

الاختبار الجيني يتوفر لاكتشاف ما إذا كان الشخص مصاباً بتبدل مسبق أو تبدل كامل. يتم الاختبار على عينة دم صغيرة. من الممكن كذلك إجراء الاختبار خلال الحمل لاكتشاف ما إذا كان الطفل مصاباً بمتلازمة X الهشة. هذا النوع من الاختبارات يسمى تشخيص ما قبل الولادة (prenatal diagnosis).

أهمية إجراء تشخيص لمتلازمة X الهشة؟

إجراء تشخيص لمتلازمة X الهشة في الطفل هام جداً، لأن ذلك سيسمح للطفل أن يتلقى مساعدة من متخصص في مجالات التعليم والتحدث و التطور اللغوي والسلوك. تشخيص متلازمة X الهشة في البالغين يمكن أن يساعد في فهم و التعامل مع مشاكل معينه قد تواجههم. تشخيص متلازمة X الهشة هام فقد يكون هناك بعض الأقارب معرضون لإنجاب أطفال مصابون. قديستفيد هؤلاء الأقارب من الاستشارة الجينية (genetic counselling) واختبار الحامل للجين ومن اختبارات ما قبل الولادة على الجنين.

من أين يمكن أن أجد مزيد من البيانات عن متلازمة X الهشة ؟

هذا هو دليل مختصر فقط عن متلازمة X الهشة و أسبابها. يمكن الحصول على مزيد من البيانات من مركز الجينات المحلي أو من:

جمعية X الهشة (The Fragile X Society)

Rood End House
6 Stortford Road
Great Dunmow
Essex, CM6 1H7

هاتف: 01371 875 100 فاكس: 01371 859915

الموقع: www.fragilex.org.uk

البريد الإلكتروني: info@fragilex.org.uk

مجموعة الشؤون الجينية (The Genetic Interest Group)

Unit 4D
Leroy House
436 Essex Rd.
London, N1 3QP

هاتف: 020 7704 3141 البريد الإلكتروني: mail@gig.org.uk الموقع: www.gig.org.uk

اتصل بأسرة (Contact a Family)

209-211 City Rd.
London, EC1V 1JN

هاتف: 020 7608 8700 فاكس: 020 7608 8701

خط المساعدة: 0808 808 3555 أو الهاتف النصي: 0808 808 3556

(الهاتف المجاني للآباء والأسر، 10 ص - 4 م، الاثنين-الجمعة)

الموقع: www.cafamily.org.uk

البريد الإلكتروني: info@cafamily.org.uk

لقد تم إعداد هذه النسخة في يوليو 2005

This edition prepared July 2005

تفسير المصطلحات (الكلمات الصعبة ومعانيها): متلازمة X الهشة

هذا المسرد يشرح فقط المصطلحات المستخدمة في كتيب متلازمة X الهشة الكلمات الغامقة معرفة في أماكن أخرى بالمسرد.

فصم ذاتي (autism). حالة تؤثر في التفاعل و التواصل مع الغير من الناس.

خلية (cell). يتكون جسم الإنسان من ملايين الخلايا التي مثل المباني الضخمة. هناك العديد من أنواع متخصصة من الخلايا. و يشملون خلايا الجلد خلايا الدماغ و خلايا الدم. خلايا في أجزاء تبدو الجسم المختلفة و تعمل أشياء مختلفة. كل خلية (باستثناء بيض السيدات والسائل المنوي للرجال) تحتوي على كل جينات الجسم.

كروموزومات (chromosomes). بنيتهم مثل شكل الخيط يمكن رؤيتهم تحت المجهر و يحتوي على الجينات. في العادة يملك الشخص 46 من الكروموزومات في كل خلية. هناك نوعان من الكروموزومات الجنسية و الـ 22 زوج الآخرين من الكروموزومات. تأتي 23 من الكروموزومات من الأم، و 23 من الأب. يأتي كروموزوم واحد من كل زوج من كل من الوالدين. (كقياس: الكروموزوم مثل الكتاب، الجين مثل القصة في الكتاب).

الصرع (epilepsy). اضطراب في الجهاز العصبي. قد يتعرض المصاب بنوبات مختلفة الأشكال أو القوة.

توسع (expansion). ازدياد عدد الإعادات في جين X الهش.

FMR1. اختصار علمي للجين الذي يتغير في الناس أصحاب المتلازمة الهشة X. جين المتلازمة الهشة X.

الهشة X (fragile X). سمات مظهر الكروموزوم X للمصابين من الناس تحت المهجر. يبدو الكروموزوم X كما ولو كان طرفه قد انكسر.

تبديل كامل (full mutation). توسيع كبير (أكثر من 200 إعادة) في جين X الهش. الرجال والأولاد الذين لديهم تبدل كامل لديهم جين المتلازمة الهشة X. الفتيات والسيدات بتبدل كامل قد يكون لديهم جين المتلازمة الهشة X، و لكن من الممكن أن تكون مشاكلهن أقل من الرجال المصابون.

جين (gene). بيانات يحتاجها الجسم للعمل، مخزنه بشكل كيميائي على الكروموزومات. التغييرات أو التبديلات في الجينات تغير البيانات و يمكن لذلك تغيير كيفية عمل الجسم. معظم الجينات هي على شكل أزواج: جين من الام، و واحد من الوالد. الجينين لزوج ما هما في أماكن متماثلة على زوج من الكروموزومات. الجينات في كروموزوم X و كروموزوم Y للذكور ليسوا على شكل أزواج كل مع الآخر. فهم لا يتمشيان معا. (كقياس: الجين مثل القصة في الكتاب، التغير في الجين مثل التغييرات في قصة ما).

جيني (genetic). يتسبب فيه الجينات، تتعلق بالجينات.

إستشارة جينية (genetic counselling). بيانات و دعم للناس الذين لديهم تاريخ سابق لحالة جينية في أسرته، أو أن يرثوا أو يورثوا حالة جينية.

انقطاع الحيض (menopause). وقت تغير جسم السيدة قبل و بعد آخر دورة شهرية لها.

تبدل (mutation). تغير في الجين. بعض التبديلات تكون غير ضارة. في بعض الأحيان عند تغير جين ما تتغير بياناته بحيث لا يعمل بشكل سليم. (كقياس: التغير أو التبدل في الجين مثل الحرف الناقص أو الزائد في كلمة في قصة ما). في متلازمة X الهشة، التبدل هو زيادة في عدد الإعادات في جزء من الجين. هذا العدد الزائد يسمى توسع.

الجهاز العصبي (nervous system). العقل و المصدر العصبي للجسم. انه يتحكم في الحركة و الإحساس، مثل اللمس والألم.

متعلق بطب الجهاز العصبي (neurological). يؤثر في الجهاز العصبي.

تبدل مسبق (premutation). توسع (إعادات في جين X الهش عددها من 60 إلى 200)، ليس كافيا للتسبب في متلازمة X الهشة.

تشخيص ما قبل الولادة (prenatal diagnosis). اختبار خلال الحمل للتأكد من وجود اضطراب جيني من عدمه في الطفل.

إعادات (repeats). في متلازمة X الهشة، التغير (التبدل) الذي يتسبب في المرض هو جزء من جين X الهشة الذي يتكرر. يمكن للاختبار أن يبين حجم الجزء المتكرر في جين X الهش . الناس الذين يعانون من متلازمة X الهشة يتكرر معه الوضع مرات عديدة. (كمثال: الإعادات مثل الأحرف المتكررة أو المقاطع اللفظية في كلمة. في حالة إضافة أحرف أو مقاطع أكثر، يمكن فقدان معنى الكلمة).

كروموزومات جنسية (sex chromosomes). كروموزوم X و كروموزوم Y. الكروموزومات الجنسية تتحكم في كون الشخص سواء رجل أو أنثى. الإناث لديهن إثنين من كروموزومات X. الذكور لديهم كروموزوم X واحد و Y واحد.

متلازمة (syndrome). مجموعه من السمات التي تحدث معا في الأشخاص المصابين. المصابون يتشاركون في كل أو بعض من سمات المتلازمة.

نقل (transmitting). مصطلح يستخدم لوصف رجل لديه تبدل مسبق في جين X الهش الخاص به و من الممكن أن يورثه لأبنائه، لكنه غير مصاب بمتلازمة X الهشة.

رجفه (tremor). ارتجاج أو ارتعاش.

كروموزوم X (X chromosome). واحد من الكروموزومات الجنسية. لدى السيدات اثنتين من كروموزومات X. الرجال عادة لديهم كروموزوم واحد X و كروموزوم واحد Y.

XX. هذا يمثل الكروموزومات الجنسية للأنثى. الإناث لديهن اثنتين من كروموزومات X. كروموزوم X واحد موروث من أحد الوالدين.

XY. هذا يمثل الكروموزومات الجنسية العادية للذكر. الذكور لديهم كروموزوم X واحد و كروموزوم Y واحد. يرث الذكر كروموزوم X الوحيد من والدته و يرث كروموزوم Y من والده. Y إضافي.

كروموزوم Y (Y chromosome). أحد الكروموزومات الجنسية. لدى الذكور كروموزوم Y واحد و كروموزوم X واحد. الإناث لديهن اثنان من كروموزومات X.

هذا المسرد معد للاستخدام بواسطة المرضى والأسر مع المعلومة الجينية التي تشير لها.

لقد تم إعداد هذه النسخة في يوليو 2005

Ref Glossary 11

This edition prepared in July 2005