

الأمراض الوراثة

ما هي الأمراض الوراثة؟

بعض الأمراض الجينية هي وراثية، بينما البعض الآخر يأتي بسبب خلل عشوائي في جين واحد أو أكثر في جسم الشخص.

الجين هو جزء من خلية في جسمك يقدم تعليمات على مدى الحياة. فإنه يخبر خلاياك قبل ولادتك عما يجب أن يكون عليه لون عينيك، وما إذا كان يجب أن يكون شعرك أملساً أم مجعداً، وكيف ينبغي أن ينمو قلبك.

بمجرد ولادتك، تستمر جيناتك في تقديم التعليمات طوال حياتك. لكن عليها الآن أن تتنافس مع جميع المؤثرات الأخرى حولك، مثل ما الذي تأكله و تشربه، وما هو التعليم الذي يتم تقديمه لك وأمور أخرى.

أنواع الأمراض الوراثة

هناك العديد من الأمراض الوراثة المختلفة، ومعظمها نادر، بما في ذلك متلازمة داون ومتلازمة أنجلمان وضمور العضلات ومتلازمة ريت. يمكن تصنيف الاضطرابات الوراثة على النحو التالي:

أمراض الجين الواحد، حيث يرث الشخص جيناً واحداً غير طبيعي أو جيناً متحوراً. ومن الأمثلة على ذلك ضمور العضلات ومرض هانتنغتون وبييلة الفينيل كيتون.

أمراض الجينات المعقدة، حيث يرث الشخص اثنين أو أكثر من الجينات الطافرة التي تتحد أحياناً مع العوامل البيئية أو عوامل نمط الحياة لتسبب المرض. تميل هذه الأمراض إلى التوارث في العائلات. ومن الأمثلة على ذلك بعض أشكال السنسنة المشقوقة وعيوب الأنبوب العصبي الأخرى، وبعض أشكال الشلل الدماغي وبعض أشكال استسقاء الرأس.

الأمراض الكروموسومية، حيث يكون لدى الشخص كروموسومات قد تضررت أو اختفت أو زاد عددها. ومن الأمثلة على ذلك متلازمة تيرنر ومتلازمة كري دو شات ومتلازمة كلاينفيلتر داون.

الأسباب

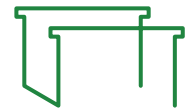
بعض الأمراض الوراثة تورث من أحد الوالدين أو كليهما. وقد يكون الوالد يعلم أو لا يعلم أن لديه جيناً أو كروموسوماً معيباً.

إن الأمراض الوراثة تحدث بسبب مشكلة في جين أو أكثر أو في كروموسوم واحد أو أكثر أثناء الحمل والإخصاب.

الأعراض

يولد بعض الأطفال بعلامات واضحة تشير إلى مرض وراثي، مثل تشوه جسدي أو مشكلة عصبية. وبالنسبة للعديد من الأشخاص الآخرين، تبدأ الأمراض الوراثة في الظهور فقط عندما يكبر الطفل، أو في سن المراهقة أو البلوغ.

عندما يبدأ المرض الوراثي في سن الرضاعة، غالباً ما يلاحظ والدا الطفل علامات تشير إلى وجود خلل ما. وخوفهم قد يتأكد خلال الفحوصات الروتينية لمعرفة ما إذا كان الطفل يستوفي مراحل النمو الطبيعية. مع الاضطرابات الوراثة الأخرى، قد تظهر العلامات الأولى في أي مرحلة من الطفولة إلى منتصف العمر.



نحن في CPA نساعد الرضع والأطفال والمراهقين والبالغين الذين لديهم إعاقات عصبية وجسدية على أن يعيشوا حياة أكثر راحة واستقلالية ممكنة. تعمل فرق العلاج لدينا مع الأفراد والعائلات بعدة طرق. تواصل معنا لمعرفة كيف يمكننا دعمك وتحسين نمو طفلك.

تشخيص الأمراض الوراثية

على العموم، سيري الطفل المصاب طبيياً عاماً (GP) قبل إحالته إلى أخصائي. قد يرى البعض أيضاً أخصائياً أو مستشاراً في علم الوراثة. سيأخذ الأخصائيون الصحيون التاريخ الطبي والعائلي ويفحصون الشخص. سيطلبون أيضاً إجراء فحوصات، قد تشمل:

• فحوصات جينية

• تحاليل دم

• تصوير أشعة سينية وأشعة مقطعية وموجات فوق صوتية

• الخزعات، حيث يتم أخذ عينة صغيرة من الأنسجة وفحصها في المختبر. يمكن التعرف على بعض الأمراض الوراثية بسهولة إلى حد ما، لكن الأمراض النادرة قد تستغرق عدة أشهر أو حتى سنوات لتشخيصها.

يمكن إجراء فحص لبعض الأمراض الوراثية، وقد يكون من الجيد معرفة ما يجري. ولكن بالنسبة للعائلات التي تفكر في إجراء الفحوصات الجينية، من المهم جداً التحدث إلى شخص ما عن ذلك أولاً مثل مستشار في علم الوراثة، يكون خبيراً في علم الوراثة.

التعايش مع الأمراض الوراثية

قد يكون لوجود مرض وراثي تأثيراً كبيراً أو قد لا يكون له تأثير كبير على حياة الشخص المصاب، وعلى حياة الأشخاص حوله.

وقد يعني وجود مرض وراثي بأن المستقبل قد يبدو أقل ضماناً، وقد تكون هناك تأثيرات على العمل والعلاقات والعائلة واستقلالية مقدمي الرعاية.

يمكن أن يكون التحدث إلى الأطباء ومستشار علم الوراثة مفيداً لمعرفة المزيد عن المرض الوراثي ووسائل العلاج وتوافر الخدمات والعلاجات. تشمل المواقع الموثوقة Healthdirect و Genetic Alliance Australia. تحتوي المواقع الأمريكية مثل مركز معلومات الأمراض الوراثية والحالات النادرة (The Genetic and Rare Diseases Information Center) (GARD) و Rare List أيضاً على الكثير من المعلومات حول الأمراض الوراثية النادرة.

قد يفيد أيضاً التحدث إلى أخصائي نفسي أو مستشار أو أخصائي في الخدمة الاجتماعية للحصول على الدعم النفسي والعاطفي.

المداواة والعلاج

يعتمد العلاج على الحالة المرضية المحددة وكيفية تأثيرها على الطفل. يجب أن يعتني به فريق من الأشخاص بقيادة طبيب عام (GP). أما الآخرون فهم:

• أخصائيون

• أخصائي علاج طبيعي لمساعدته في الحركة والتنقل

• معالج مهني يمكنه المساعدة في تقديم المشورة حول التنقل والاستقلالية

• أخصائي في الخدمة الاجتماعية أو أخصائي نفسي أو مستشار للمساعدة في إدارة الجوانب العملية والعاطفية للمرض

• أخصائي آخر تابع للمهن الصحية المُساعدة مثل أخصائي في علاج النطق أو أخصائي علاج طبيعي أو معالج مهني.

لا يمكن الشفاء من الأمراض الوراثية. ولكن غالباً ما يكون هناك الكثير الذي يمكن القيام به لإدارة الأعراض، وتقليل الإعاقة إلى الحد الأدنى، ومنع المضاعفات وتحسين نوعية الحياة.

غالباً ما يُوصى باتباع برامج التدخل العلاجي المبكر للرضع والأطفال الصغار المصابين بأمراض وراثية.



المتزوجون متاحون لدعمك خلال جميع مواعيدك. المتزوجون الشفهيون مجانيون من الحكومة ويمكن تضمينهم في خطة البرنامج الوطني للتأمين ضد الإعاقة (National Disability Insurance Scheme) (NDIS).



Cerebral Palsy
ALLIANCE

ابق على تواصل معنا:

اتصل بنا على الرقم 1300 888 378

راسلنا إلكترونياً على ask@cerebralpalsy.org.au

قم بزيارة موقع الانترنت cerebralpalsy.org.au