الطب الحيوي الحسابي

الاستشارة الوراثية | للطالب

قصة بالنسبة المئوية: الوراثة والاستشارة الوراثية

ماذا تتضمن الوحدة؟

قسم أ: السمع والصمم: أسئلة عن الصمم، الصمّ وثقيلي السمع، تصف عالمهم، مبنى الأذن وعملية السمع، الجين TMC1 وعلاقته بالصمم

قسم ب: وراثة الصمم: قصة عائلة، معهد الاستشارة الوراثية، تحديد الخصائص الوراثية (جينوتايب) بحسب الأنماط الظاهرية (فينوتايب)

قسم جـ: حساب احتمالات الصمم: احتمال ولادة طفل أصمّ في زواج الأقارب مقارنةً بالزواج من خارج العائلة؛ الاحتمال في حالات الولادة المتتالية

قسم د: قرارات وآراء: الاستشارة الوراثية - مع أو ضدّ

قسم هـ: زيادة الوعي تجاه أهمية الاستشارة الوراثية: مهمة توعية للمجتمع

قسم و: إثراء (اختياري): الإمكانيات المتاحة بعد الاستشارة الوراثية

قسم ز: هل يمكن القضاء على مرض وراثي؟

قسم أ: السمع والصمم:

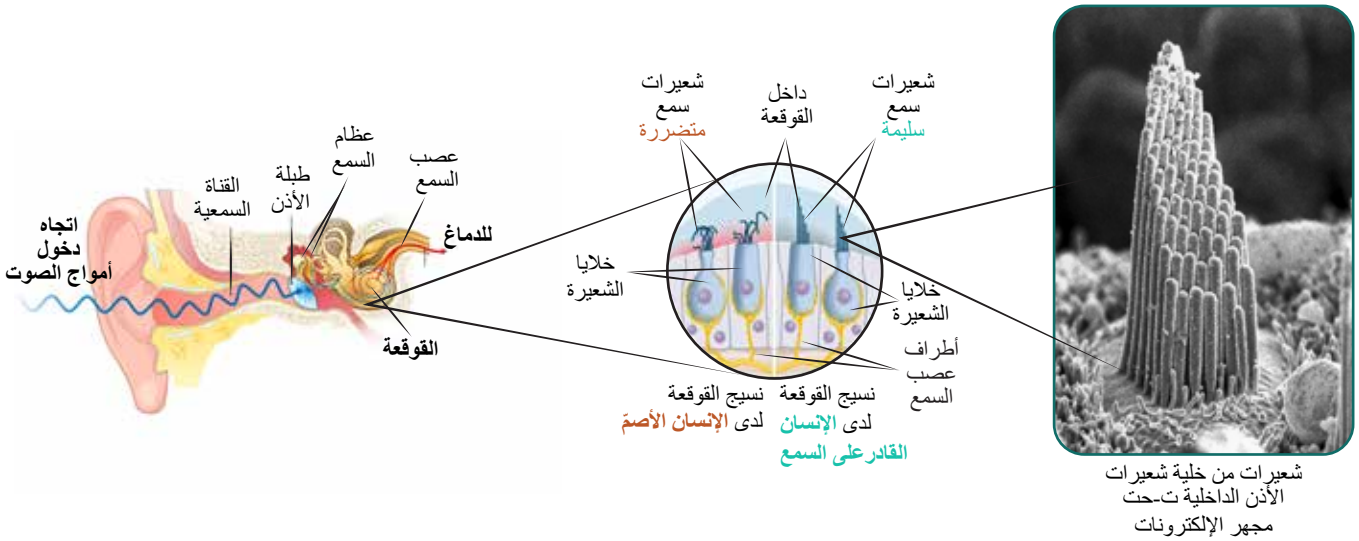
ا. عالم الصمّ وثقيلي السمع

1. ماذا تريدون أن تعرفوا عن الصمم؟ ماذا ستسألون شخصًا أصمّ أو ثقيل السمع؟ اكتبوا أسئلتكم هنا.
2. أمامكم فيديو 1 عن عالم الصمّ وثقيلي السمع. شاهدوا الفيديو واكتبوا الإجابات عن الأسئلة التي سألتموها. إن لم تجدوا إجابة لبعض الأسئلة التي سألتموها - لا بأس! ستجدون الإجابة في تكملة الفعالية!

© كل الحقوق محفوظة

ب السمع

أمامكم رسم يصف أجزاء الأذن المشاركة في عملية السمع السليمة.



فيديو 2أ: حاسة السمع ومبنى الأذن مع ترجمة للعبرية
فيديو 2ب: مع ترجمة للعربية
فيديو 3: عملية السمع مع ترجمة للعربية
فيديو 4: عملية السمع (مع ترجمة للعربية) بما في ذلك الإشارات العصبية

3. استعينوا بالرسوم والفيديوهات التي تليها، ولائموا بين جزء الأذن ووظيفته في عملية السمع السليمة.

مخزن الكلمات: عظام السمع، خلايا الشعيرات في القوقعة، شعيرات، القناة السمعية، العصب السمعي، طبلة الأذن

الجزء من الأذن	الوظيفة
	نقل الأصوات الخارجية من صوان الأذن إلى طبلة الأذن
	نقل الترددات التي تكوّنها أمواج الصوت إلى عظام السمع
	تكبير الترددات التي تكوّنها أمواج الصوت في طبلة الأذن ونقلها إلى سائل القوقعة
	حركة ناتجة عن تردد السائل في قوقعة الأذن ونقل الإشارات إلى خلايا الشعيرات
	تحويل ترددات السائل في القوقعة إلى إشارات كهربائية
	نقل الإشارات الكهربائية من الأذن إلى الدماغ

© كل الحقوق محفوظة

جـ. جين TMC1 وعلاقته بالصمم

في الأذن الداخلية، داخل أنسجة القوقعة، توجد خلايا شعرية تلعب دورًا حيويًا في عملية السمع: الشعيرات الموجودة على خلايا الشعيرة تتحرك بفعل حركة السائل في القوقعة، ونتيجة لذلك ترسل الخلايا إشارات عبر العصب السمعي إلى الدماغ.
لدى الأشخاص الذين لديهم طفرة في جين TMC1 في الـ DNA، تتكوّن شعيرات تالفة في خلايا الشعيرة.

4. كيف تؤدي الطفرة في جين TMC1 إلى تضرُّر في عملية السمع السليمة؟ رتّبوا مراحل العملية بحسب ترتيبها الصحيح.
   - ضعف السمع
   - تضرُّر عملية استقبال حركة السائل في القوقعة
   - مبنى شعيرات غير سليم
   - العصب السمعي يستقبل إشارات كهربائية أقل
   - طفرة في جين **TMC1**

قسم ب: وراثة الصمم

الطفرة في جين TMC1 موجودة لدى فئات عديدة في إسرائيل، وهي شائعة نسبيًا في المجتمع البدوي، حيث يتم فيه الزواج من داخل العائلة، أي زواج الأقارب.

ا. قصة عائلة

(ي) و-(أ) هما ابنا عم حبيبان ومقبلان على الزواج. (أ) هو مهندس و-(ي) هي أمينة عاملة صندوق في سوبرماركت. يحلمان بتأسيس عائلة كبيرة وسعيدة. يوجد في عائلتهم أشخاص صمّ. نصحهم أحد الأقرباء، الذي يعمل ممرضًا في صندوق مرضى في القرية، بالتوجه لتلقّي استشارة وراثية قبل الزواج، لكن (ي) و-(أ) قادران على السمع، لذلك لم يفكرا في إجراء الفحوصات قبل الزواج.
وفي أحد الأيام الجميلة، تزوج (ي) و-(أ)، وبعد سنة وُلد لهما طفل جميل. فرحا كثيرًا، حتى فحص السمع الأول الذي أُجري لطفلهم في المستشفى. قال لهما الطبيب إن طفلهم الجميل يواجه صعوبة في السمع، ونصحهم بالاستمرار في الفحوصات لتحديد ما إذا كان هناك ضعف سمع فعلاً. تبيّن من نتائج الفحوصات الإضافية، أن طفلهم لا يسمع فعلاً - لقد كان طفلًا جميلًا ولكنه أصمّ. تقبّلَ (ي) و-(أ) النتيجة بحزن شديد. ما أقلقهما بالأساس كان السؤال: كيف وُلِد لهما طفل أصمّ بالرغم من أنهما، هما وأهلهما، قادرون على السمع؟ لذلك قررا التوجه إلى المستشفى لإجراء فحوصات شاملة ومهنية. في المستشفى، تمّت إحالتهما لإجراء فحص وراثي في معهد الاستشارة الوراثية.

5. حاولوا أن تخمنوا: ماذا يمكن أن يكون السبب في أن الطفل أصمّ على الرغم من أن والديه قادران على السمع؟

ب. معهد الاستشارة الوراثية

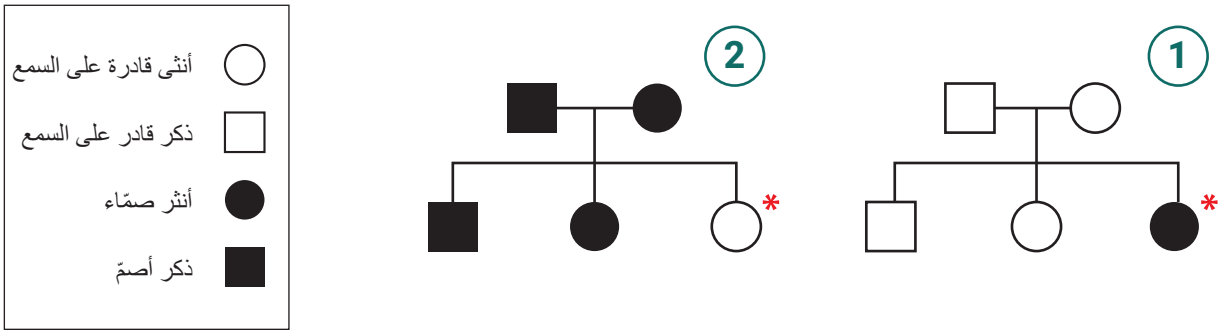
6. أماكم مقابلة أجريت مع مدير معهد الاستشارة الوراثية في مستشفى سوروكا. أجيبوا عن الأسئلة التالية:
   أ. ما هو هدف معهد الاستشارة الوراثية وكيف يحققه؟
   ب. لماذا من المهم برأيكم إنشاء مثل هذا المعهد في كل مستشفى؟
   ج. أي أسئلة ترغبون بطرحها على مدير معهد الاستشارة الوراثية؟

© كل الحقوق محفوظة

جـ. تحديد الخصائص الوراثية (جينوتايب) بحسب الأنماط الظاهرية (فينوتايب)

7. الفيديو 5 يشرح عن وراثة الأمراض المتنحية. استعينوا به وبالمعلومات التي تعلمتموها في علم الوراثة للإجابة على الأسئلة:

أ. في السلاسة التي أمامكم، توجد حالات صمم في العائلة. إحدى هذه الحالات هي وراثة سائدة للصمم، والأخرى هي وراثة متنحية للصمم. أي سلاسة ملائمة للوراثة المتنحية للصمم؟ لماذا؟

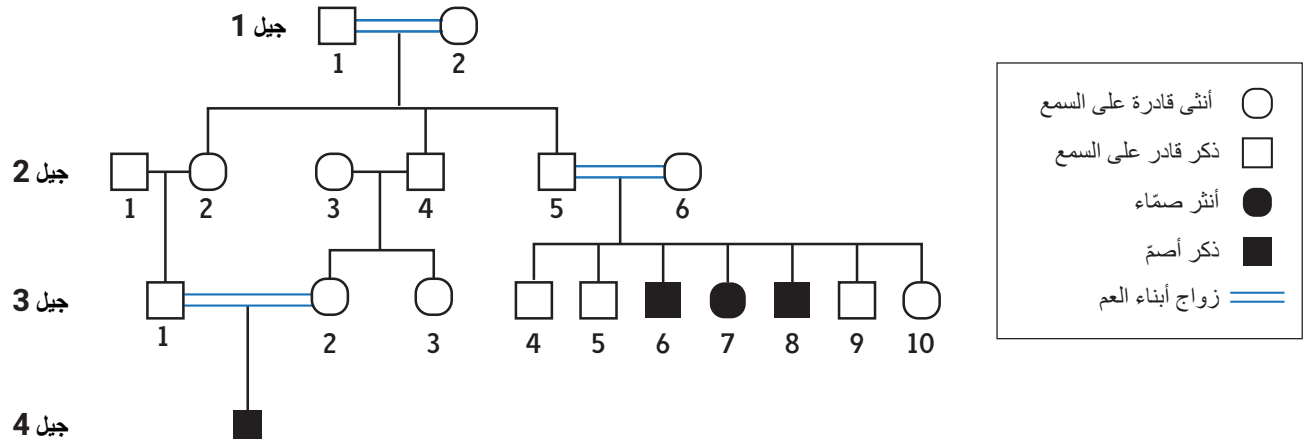


ب. في السلالتين المذكورتين في السؤال أ، أشير إلى إحدى البنات بنجمة حمراء. الحرف H يشير إلى أليل سليم، والحرف h يشير إلى أليل مع طفرة. ما هي الخصائص الوراثية الممكنة لكل واحدة من هذه البنات في كل سلالة؟

ج. اشرحوا بكلماتكم لماذا يمكن أن نحدد الخاصية الوراثية بثقة لإحدى لابنات، بينما يمكن اقتراح خاصيتين وراثيتين ممكنتين للبنت الثانية؟

د. عودوا إلى إجابتكم عن سؤال 1: ماذا يمكن أن يكون السبب في أن الطفل أصمّ على الرغم من أن والديه قادران على السمع؟ ماذا كنتم ستضيفون/تغيرون في إجابتكم؟

من الفحص الذي أجراه (ي) و-(أ) في المعهد الوراثي، تبيّن أن كليهما حاملان لطفرة في جين TMC1. بحسب وصف العائلة الذي قدّمه (ي) و-(أ)، رسم المستشارون في المعهد سلالتهما العائلية، حيث أن بعض أفراد العائلة صمّ نتيجة طفرة في جين TMC1. الوالدان 1 و-2 في الجيل 3 هما (ي) و-(أ).



8. أ. هل وراثة الصمم في العائلة هي سائدة أم متنحية؟ على ماذا اعتمد تحديدكم؟

ب. الحرف H يشير إلى الأليل السليم، والحرف h يشير إلى الأليل مع طفرة في جين TMC1. اكتبوا الخصائص الوراثية لكل أبناء العائلة الذين يظهرون في السلالة. إذا لم يكن بالإمكان معرفة ذلك بالتأكيد، اكتبوا كل جميع الخصائص الوراثية الممكنة.

9. ماذا اعتمدتم في تحديد الخاصية الوراثية لدى (ي) [أنثى 2 في الجيل 3]؟

10. (ي) و-(أ) قلقان من أن كل طفل سيولد لهما سيكون أصمّ. هل هما على صواب برأيكم؟ لماذا؟

11. ذكر 8 في الجيل 3 هو أصمّ.

أ. هل من المحت ل أن يولَد له طفل قادر على السمع عندما يتزوج؟ اشرحوا.

ب. هل من المحت ل أن يولَد له طفل لا يحمل أليل الصمم؟ اشرحوا.

© كل الحقوق محفوظة

قسم جـ: حساب احتمالات الصمم

12. هذا السؤال هو عن الزوجين (ي) و-(أ)، وهما ذكر 1 وأنثى 2 في الجيل 3:

أ. ما هو الاحتمال بأن يكون الولد القادم الذي سيولَد للزوجين (ي) و-(أ) أصمّ؟ اشرحوا طريقة الحساب.

ب. ما هو الاحتمال بأنّ الولد القادم الذي سيولَد للزوجين (ي) و-(أ) [وهما ذكر 1 وأنثى 2 في الجيل 3] سيكون قادرًا على السمع؟ اشرحوا.

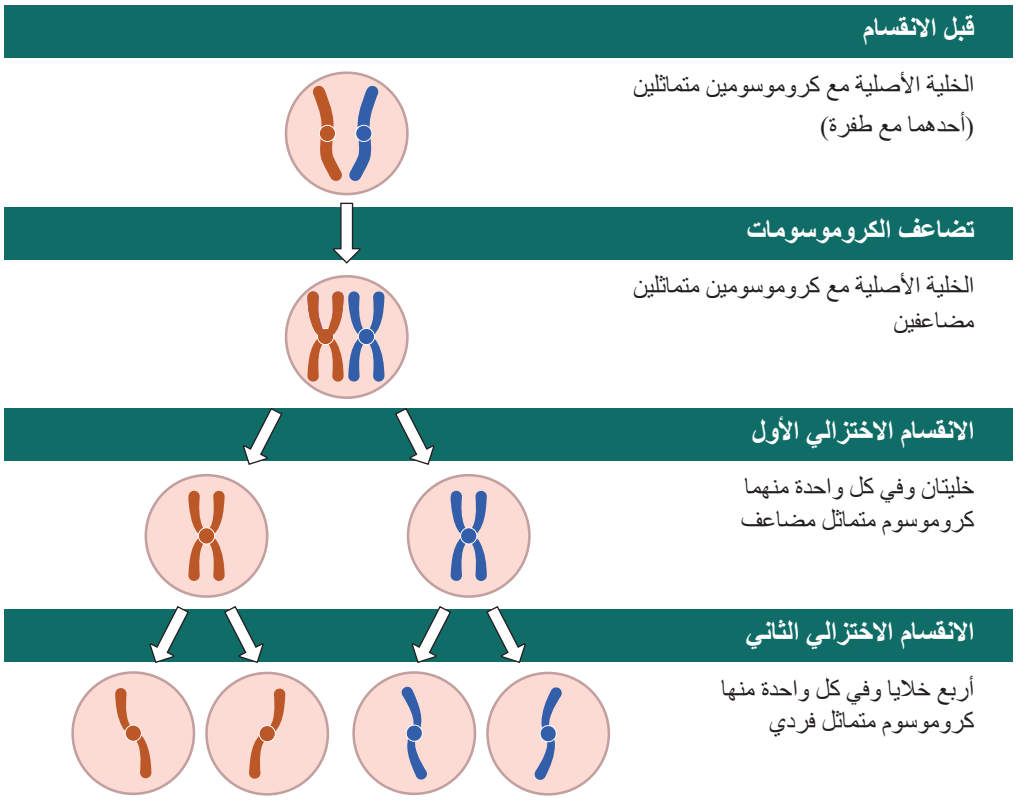
في كل مرة تحمل فيها الأم متباينة الزيجوت المتزوجة من أب متباين الزيجوت، فإن الاحتمال بأن يولَد طفل أصمّ سيكون 0.25 (25%)، والاحتمال بأن يولد طفل قادر على السمع سيكون 0.75 (75%). هذه الاحتمالات غير متعلقو بالسمع/الصمم لدى الإخوة أو الأخوات الذين وُلِدوا قبل ذلك. الاحداث غير المتعلقة تسمى أحداثًا عشوائية.

ما هو السبب في أنّ احتمال ولادة طفل أصمّ أو قادر على السمع في كل ولادة، غير متعلق بالولادة السابقة؟

الحقيقة بأن الخاصية الوراثية لدى الطفل في كل ولادة، غير متعلقة بالولادة السابقة، مرتبطة بظاهرتين بيولوجيتين مهمتين ولهما علاقة بالتكاثر:

ا. التقسيم العشوائي للكروموسومات في عملية الانقسام الاختزالي.

توليفات الكروموسومات الموجودة في خلايا الجنس، التي يتم الحصول عليها بعد الانقسام الاختزالي، هي عشوائية. إذا ركّزنا على خلية فردية قبل الانقسام الاختزالي لدى متباييني الزيجوت، لا يمكن التنبؤ أي خليتَيّ جنس من بين الخلايا الأربعة التي يتم الحصول عليها في عملية الانقسام الاختزالي، ستحتوي على الكروموسوم الذي يحمل الطفرة في جين TMC1. الحقيقة الوحيدة المؤكدة هي أن نصف خلايا الجنس لدى الوالد متباين الزيجوت ستحتوي على كروموسومات مع طفرة.



© كل الحقوق محفوظة

ب إباضة البويضة وإخصابها

في كل دورة هورمونية لدى النساء، لا يمكن معرفة أي ستنضج وتصبح جاهزة للإخصاب. لذلك، من بين كل خلايا الجنس لدى المرأة، لا يمكن معرفة ما إذا كانت البويضة التي ستنضج ستحتوي على كروموسوم يحمل الطفرة أم كروموسوم بدون طفرة. بما أن نصف خلايا الجنس لدى الأم متباينة الزيجوت تحتوي على الكروموسوم الذي يحمل الطفرة، فإن احتمال إباضة بويضة كهذه أو كتلك متساوٍ.
وبشكل مشابه، لا يمكن معرفة ما إذا كان الحيوان المنوي الذي سيصل إلى البويضة ويخصبها، سيحتوي على كروموسوم يحمل الطفرة أم كروموسوم بدون طفرة. بما أن نصف خلايا الجنس لدى الأب متباين الزيجوت تحتوي على الكروموسوم الذي يحمل الطفرة، فإن احتمال الإخصاب بواسطة خلية منوية كهذه أو تلك متساوٍ.

13. سؤال تعمُّق:

هذا السؤال هو عن ذكر 5 وأنثى 6 في الجيل 2.

أ. ما هو الاحتمال بأن يكون الطفل الثامن الذي سيولَد لهما أصمّ؟

ب. ما هو الاحتمال بأن يكون الطفل الثامن الذي سيولَد لهما طفل قادر على السمع متباين الزيجوت لطفرة في الجين TMC1؟

ج. أحد الأبناء الذكور القادرين على السمع في العائلة، ذكر 4 في الجيل 3، يتساءل عن الاحتمال بأن يكون حاملًا للطفرة التي تسبب الصمم؟

د. تأمّلت سناء السلالة وقالت: "رأينا سابقًا أنه لدى الوالدين القادرين على السمع، وكلاهما حاملان للأليل الذي يسبّب الصمم، الاحتمال بأن يولد في كل ولادة طفل أصمّ هو . كيف يمكن بأن يكون لذكر 5 وأنثى 6 في الجيل 2 ثلاثة أولاد صمّ؟ هذا أكثر من رُبع أولادهما السبعة! ماذا كنتم ستجيبونها؟ بإمكانكم الاستعانة بفقرة المعلومات الواردة في صفحة 8.

14. سؤال تعمُّق:

شقيقة (ي) [أنثى 3 في الجيل 3] تفكر في الزواج من ذكر 9 في الجيل 3. توجّها لتلقّي استشارة وراثية واكتشفا بأنهما يحملان الأليل المتحوّر.

أ. دون أن تفكروا، هل يمكنكم أن تعرفوا الاحتمال بأن يكون ابنهما الأول أصمّ؟

ب. ما هو الاحتمال بأن يكون ابنهما قادرًا على السمع؟ 0.75 (75%).

ج. ما هو الاحتمال بأن يكون أبناؤهما الثلاثة الأوائل قادرين على السمع؟

د. ما هو الاحتمال بأن يكون على الأقل واحد من أبنائهما الأوائل أصمّ؟

لغاية عام 2020، يوجد في إسرائيل ما يقارب 5,300 ولد (أيّ ما يقارب 0.2% من الأولاد في الدولة) مع صعوبات شديدة في السمع أو صمّ تمامًا. غالبية أسباب الصمم لدى هؤلاء الأولاد هي أسباب وراثية، لكن يدور الحديث عن مجموعة من الجينات المتضررة. من المعروف لدى الأطباء أن جزءًا صغيرًا فقط من حالات الصمم هذه، هو نتيجة خلل في جين TMC1، لكن عدد هذه الحالات غير معروف.
لإجراء الحسابات في الأسئلة التالية، سنفترض أن كل حالات الصمم الخلقي التي تنتقل بالوراثة المتنحية لدى السكان، تحدث نتيجة خلل في جين TMC1. على ضوء هذا الافتراض، سنحصل على احتمالات أعلى من الاحتمالات في الواقع.

15. لنفترض أن شقيقة (ي) (أنثى 3 في الجيل 3) تفكر في الزواج من خارج العائلة. وفقًا لمعطيات الصمم في إسرائيل، الاحتمال بأن تتزوج من شخص قادر على السمع ومتباين الزيجوت لأليل الصمم هو 8/100. ما هو الاحتمال بأن يولَد لهما في الحمل الأول ولد أصمّ؟ 0.08X0.25=0.02 (تذكروا، الاحتمال الذي ستحسبونه سيكون أعلى من الاحتمال في الواقع، لأنه محسوب لكل خلل وراضي مرتبط بالصمم الخلقي وليس فقط للخلل في جين TMC1).

16. اختاروا الإجابة الصحيحة:

أ. الاحتمال بأن تلد شقيقة (ي) ولدًا أصمّ عندما يكون الزواج داخل العائلة، أكبر من الاحتمال بأن تلد ولدًا أصمّ عندما يكون الزواج خارج العائلة.

ب. الاحتمال بأن تلد شقيقة (ي) ولدًا أصمّ عندما يكون الزواج داخل العائلة، أصغر من الاحتمال بأن تلد ولدًا أصمّ عندما يكون الزواج خارج العائلة.

ج. الاحتمال بأن تلد شقيقة (ي) ولدًا أصمّ عندما يكون الزواج داخل العائلة، مساويًا للاحتمال بأن تلد ولدًا أصمّ عندما يكون الزواج خارج العائلة.

© كل الحقوق محفوظة

قسم د: القرارات

كما ذكرنا، من الفحص الذي أجراه (ي) و-(أ)، تبيّن أن كليهما حاملان لطفرة في جين 1TMC. حصل ابنهما على نسختين من الجين مع الطفرة، لذلك وُلِد أصمّ. تذكّر (ي) و-(أ) نصيح الممرض بتلقّي استشارة وراثية قبل الزواج.

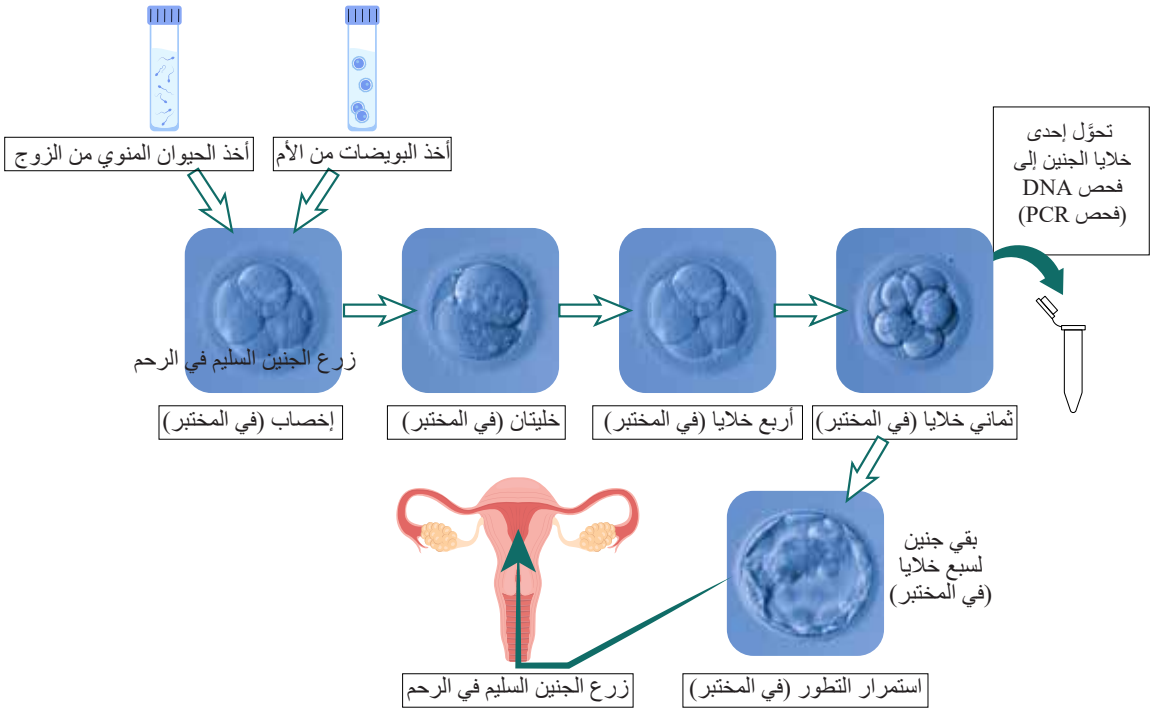
17. كيف يساعد فحص الاستشارة الوراثية الذي سيجريه (ي) و-(أ) قبل الزواج؟

صديقا (ي) و-(أ)، وهما أيضًا ابنا عم يخططان للزواج من بعضهما، أدركا على ضوء قصة (ي) و-(أ) الأهمية الكبيرة لإجراء فحوصات الاستشارة الوراثية قبل الزواج، وقررا أن يجريا الفحص في المعهد الوراثي. حصلا على رد من المعهد بأن كليهما يحملان أليلًا متنحيًا لمرض صعب لا علاج له، وهناك احتمال 25% في كل ولادة بأن يولد لهما طفل مريض. قررا أن يتزوجا، وذلك بعد أن قدّم لهما المستشار الوراثي في الجلسة معلومات حول إمكانية إنجاب طفل سليم، بالرغم من أنهما يحملان الأليل المتحوّر.

18. استعينوا بفيديو 6 - الإمكانيات بعد الاستشارة الوراثية، بفقرة المعلومات وبالروابط الظاهرة في الجدول، وأكمِلوا الجدول.

التشخيص الوراثي ما قبل الزرع: فقرة معلومات

في عملية الإخصاب المختبري، يجري التقاء مخطَّط بين البويضة والحيوان المنوي في ظروف مختبرية، بدلاً من اللقاء الطبيعي بينهما داخل جسم المرأة. بعد مرور 3-5 أيام، يتم فحص الـ DNA الخاص بالجنين، لفحص ما إذا كان متجانس الزيجوت متنحيًا لأليل المرض المفحوص. إذا كان الجواب سلبيًا، وتبيّن أنه ليس متجانس الزيجوت متنحيًا، تتم إعادة الجنين الذي تطوّر في المختبر إلى رحم المرأة. هذه العملية تسمى "التشخيص الوراثي ما قبل الزرع" - PGD.



الفحص	موعد إجراء الفحص: قبل / خلال الحمل	الإجراءات المطلوبة وفقًا لنتائج الفحص	الجوانب الإيجابية للفحص	الجوانب السلبية للفحص
تشخيص وراثي ما قبل الزرع (بواسطة الإخصاب المختبري)				
فحص الزغابات المشيمية				
فحص السائل السلوي المزيد من المعلومات في الفيديو				

© كل الحقوق محفوظة

19. ماذا تعني نتيجة "الجنين متجانس الزيجوت متنحٍّ للمرض"؟
20. ما المشترك للفحوصات الثلاثة؟
21. عودوا إلى سؤال 17. ماذا يمكنكم أن تضيفوا إلى الإمكانيات المتوفرة للزوجين قبل الزواج؟

قسم هـ: الآراء

شرحَ الطاقم في معهد الاستشارة الوراثية للزوجين (ي) و-(أ) أن الاحتمال بأن يولد لهما طفل أصمّ في الحمل القادم هو 0.25 (25%)، تمامًا كما حسبتم. في دولة إسرائيل، القرار بالتوجه لتلقّي استشارة وراثية والإجراءات التي تلي الاستشارة، يُعتبَر قرارًا أخلاقيًا يتّخذه الزوجان. وهذا الأمر صحيح تحديدًا عندما يدور الحديث عن صفة مثل الصمم، حيث إنه بنظر الكثيرين، الصمّ والقادرين على السمع، لا يُعتبَر ذلك عيبًا، وأحيانًا العكس أيضًا.

22. لو كنتم بدل شقيقة (ي) وابن عمها (ذكر 9 في الجيل 3)، وعرفتم أنكم تحملون الطفرة في نفس الجين، هل ستقررون الزواج أم عدم الزواج؟ ما هي الترددات التي واجهتكم في هذا الاختيار؟ كيف أثرت المعلومات التي حصلتم عليها خلال الوحدة على إجابتكم؟
23. هل ستغيرون إجابتكم سؤال 22، لو كانت الطفرة التي يحملها الوالدان مرتبطة بمرض صعب جدًا؟ لماذا؟
24. الاستشارة الوراثية - مع أو ضد: استعينوا بإجاباتكم عن السؤالين 22 و-23 لتحديد رأيكم في الاستبيان التالي:

الرأي	مع	ضدّ
عند الزواج من قريب عائلة، فإنّ تلقّي الاستشارة الوراثية هو أمر إلزامي		
إذا كنت أحب شخصًا معينًا، سأختاره حتى لو كانت هناك خطورة لولادة طفل مريض		
لا أومن بالاستشارة الوراثية، والطفل الذي سيولد هو هِبة من السماء		
الاستشارة الوراثية هي من مسؤولية الأهل تجاه صحة أبنائهم		
الاستشارة الوراثية تتيح المجال لاختيار علاقة زوجية صحية من الناحية الوراثية		
عندما أكون على عِلم باحتمالات ولادتي لطفل مريض، سيخفف ذلك معاناة كبيرة عني		
الاستشارة الوراثية تضرّ بالعلاقة الزوجية		
الاستشارة الوراثية هي فحص يمكن التنازل عنه		

© كل الحقوق محفوظة

قسم و: زيادة الوعي تجاه أهمية الاستشارة الوراثية في المجتمع

25. قرر (ي) و-(أ) أنهما سيأخذان على عاتقهما مهمّة توعية أفراد عائلتهما بخصوص أهمية الاستشارة الوراثية على ضوء تجربتهما. يريدان إقناع أبناء عائلتهما، بالأخص أبناء العم، بالتوجّه لتلقي استشارة وراثية.

كيف يمكنكم مساعدتهما في إيصال هذه الرسالة المهمة؟

تطرّقوا في إجابتكم إلى المخاطر الكامنة في الزواج داخل العائلة، بالأخص زواج الأقارب.

بإمكانكم إنشاء فيديو، كتابة رسالة، استخدام صور توضيحية مساعِدة، أو أي طريقة أخرى.

قسم ز: هل يمكن القضاء على مرض وراثي؟

عام 1971، انطلقت في ولاية ماريلند في الولايات المتحدة حملة واسعة النطاق لدى الجالية اليهودية، بهدف إيجاد حاملي مرض تاي زاكس، أي متباينو الزيجوت. وصل آلاف اليهود الأشكيناز لإجراء فحص دم، والذي تم فيه فحص نشاط إنزيم خاص مرتبط بالمرض: النتائج التي أظهرت قيمًا متوسطة لنشاط الإنزيم في الدم، أشارت إلى حمل الطفرة المسببة للمرض. كانت هذه الحملة الأولى من نوعها لفحص حمل مرض متنحٍّ. تاي زاكس هو مرض وراثي متنحٍّ لا علاج له، ويضر بالجهاز العصبي. المصابون بمرض تاي زاكس يتوفون في في سنوات الطفولة الأولى، غالباً قبل جيل 5 سنوات. يتم تشفير الجين المتضرر في المرض إلى إنزيم غير نشط، حيث يشارك بشكله غير السليم في تحليل الدهون في الخلايا العصبية. عندما تكون هناك طفرة في نسختَيّ الجين، تتراكم الدهون داخل الخلايا العصبية وتعرقل الكثير من العمليات التي تحدث فيها. فيما بعد، تتحلل الخلايا العصبية وتموت. عندما يكون أحد الألائل على الأقل سليمًا، يكون الإنسان معافًى.

أجريت حملة إيجاد حاملي تاي زاكس بعد بضع سنوات من اكتشاف الطبيبين، مايكل كيبك وجون أوبراين، بأن المرض ناجم عن تضرُّر في الإنزيم المسؤول عن تحليل الدهون، وبالتالي طوّرا فحصًا كيميائيًا-حيويًا لفحص نشاط الإنزيم. تبيّن أنّ واحدًا من كل 27 شخصًا من بين اليهود-الأشكيناز هو حامل للمرض، وهذه نسبة الشيوع الأعلى التي تم تشخيصها لمرض تاي زاكس، علمًا أنّ حاملي المرض متواجدون في فئات سكانية كثيرة حول العالم.

نجاح الحملة في ماريلند كان مدهشًا: حتى تسعينات القرن الماضي، انخفضت نسبة الحالات التي تم فيها تشخيص الأطفال بمرض تاي زاكس بـ 90%. في أحد المستشفيات في بروكلين، المعروفة بفئة اليهود الأشكيناز الذين يسكنون فيها، كان هناك قسم خاص لعلاج الأطفال المصابين بمرض تاي زاكس، وكان القسم مكتظًا دائمًا، والأدوار فيه كانت بعيدة جدًا. في أواخر التسعينات، فغ القسم وفي نهاية الأمر أغلِق نظرًا لعدم وجود طلب عليه.

كانت دولة إسرائيل الدولة الأولى التي موّلت مجانًا الفحوصات الجينية الوراثية لتشخيص حاملي تاي زاكس. ومن بين الأسباب لذلك هو وجود عدد كبير من اليهود الأشكيناز هنا، حيث نسبة حمل المرض لديهم عالية جدًا. اليوم، لا توجد في إسرائيل حالات جديدة لأطفال تم تشخيصهم كمصابين بمرض تاي زاكس.

26. لماذا كان من المهم تشخيص حاملي مرض تاي زاكس في الحملة التي أجريت في ماريلند؟

27. نشير إلى الأليل السليم بالحرف T، وإلى الأليل مع طفرة بالحرف t. على ضوء الانخفاض الكبير في حالات تشخيص مرض تاي زاكس: أي خصائص وراثية من المتوقع إيجادها لدى الأطفال اليهود الأشكيناز في إسرائيل؟

28. ما زال الفحص الوراثي لحمل مرض تاي زاكس يُجرى مجانًا بشكل روتيني من قِب وزارة الصحة. لماذا من المهم برأيكم فحص حمل مرض تاي زاكس، بالرغم من عدم وجود أطفال مصابين بالمرض؟

© كل الحقوق محفوظة

29. من خلال الفحوصات الجينية الوراثية لمرض تاي زاكس التي تُجرى في إسرائيل، هل يمكن القضاء على المرض؟

30. هناك أشخاص يخشون من أن تؤدي الاستشارة الوراثية إلى اختفاء صفات معينة من العالم: مثل الصمم أو قِصر القامة. هؤلاء الأشخاص يطرحون أسئلة مثل: هل من اللائق (أي هل هذا أخلاقي) أن تختفي الصفات من العالم؟ كيف نقرر أي صفات سنُخفي ومن يقرر ذلك؟ هل يستحسن أن نخفي الصفات، وهل ستؤدي مثل هذه الخطوات إلى فتح نافذة لاختفاء صفات عديدة أخرى؟
أي توصية ستقدّمون لوزارة الصحة لتقديمها لمعاهد الاستشارة الوراثية في إسرائيل على ضوء هذه الأسئلة؟ اشرحوا توصيتكم وفقًا لما تعلّمتموه في الوحدة.

مصادر الصور:

شعيرات من خلية شعيرات الأذن الداخلية تحت مجهر الإلكترونات:

Dr David Furness. Attribution-NonCommercial 4.0 International (CC BY-NC 4.0).

© كل الحقوق محفوظة