بإمكان الأزواج الناقلين له إنجاب أطفال أصحاء:

- في حال الكشف عن حالة ناقل لضمور العضلات الشوكي (SMA) راجعوا الإخصائيين عن طريق طبيب الأسرة من أجل الاستشارة الوراثية

- من المهم للغاية تأويل نتائج التحاليل بشكل صحيح.

- يرجى إعلام أفراد عائلتكم (مثل الأخوة وأبناء العم أو الخال) من أجل تطبيق برنامج الفحص بشكل موسع.

- في حال زواج إثنين من ناقليه فمن الواجب عليهم أخذ الاستشارة الوراثية قبل التخطيط للإنجاب ويجب توعيتهم عن أساليب التشخيص قبل الحمل والولادة.

ناقل ضمور العضلات الشوكي (SMA)

- **شائع جداً في المجتمع.**
- **وراثي.**
- **لا يعد مرضاً.**
- **لا يحتاج الى علاج.**
- **لا يتحول إلى مرض.**
- **لا يشكل مانعاً للزواج.**
- **لا يمنع إنجاب الأطفال.**

للحصول على معلومات حول موضوع اختبار فحص ضمور العضلات الشوكي (SMA) قبل الزواج راجع طبيب الأسرة

وزارة الصحة بجمهورية تركيا
المديرية العامة للصحة العامة
www. hsgm.saglik.gov.tr

اختبار ما قبل الزواج

من أجل أطفال أصحاء

اختبار فحص ضمور العضلات الشوكي (SMA) قبل الزواج

ما هو ضمور العضلات الشوكي (SMA)؟

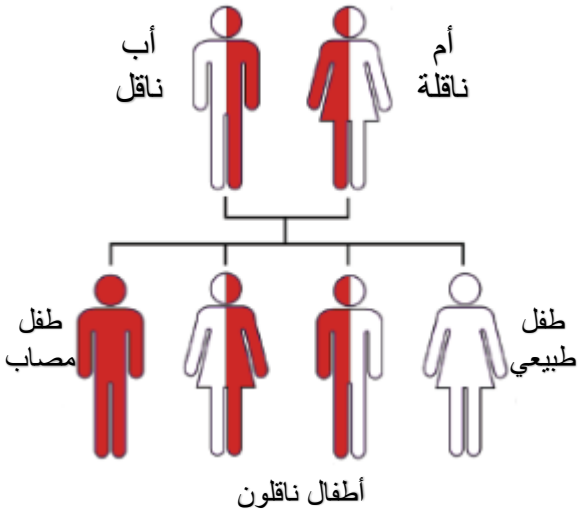
ضمور العضلات الشوكي (SMA) هو مرض عضلات وراثي مترقي. من الممكن أن يحدث الوهن وتظهر مشاكل في التغذية والتنفس نتيجة تأثر الخلايا العصبية للقرن الأمامي من الحبل الشوكي المتحكم بحركة العضلات في جسمنا. كما أنه من الممكن رصد مشاكل تقيد مجال (انكماش) حركة المفاصل وتشوهات في العمود الفقري (الجنف) ومشاكل في التغذية والتنفس في المراحل المتقدمة.

- يحدث وهن وتحلل عضلي في عضلات الحركة الإرادية. ولكن لا يؤثر ذلك على وظائف الرؤية والسمع والوظائف الذهنية.
- هناك أنواع مختلفة حسب سن الإصابة ومراحل نمو الحركة المكتسبة.
- نسبة الإصابة بضمور العضلات الشوكي (SMA) هو 1 من بين 6000 إلى 10000 طفل حديث الولادة.
- على الرغم من أن المسار الطبيعي للمرض قد تغير مع خيارات العلاج في السنوات الأخيرة، إلا أن جميع الدراسات تشير إلى أنه يجب مراقبة المرضى الذين تم تشخيصهم ومراقبتهم في بداية الفترة التي ظهرت بها النتائج تحت العلاج على المدى الطويل، وتختلف الاستجابة للعلاج من فرد إلى فرد كما أن ضمور العضلات الشوكي (SMA) هو مرض شديد يتعلق بأنظمة أخرى إلى جانب الخلايا العصبية الحركية.

كيف يتم توريث ضمور العضلات الشوكي (SMA)؟

- لدى البشر اثنتان من الجينات التي تعود لخاصية ما. إحداهما تأتي من الأم والأخرى من الأب. فإذا تعرضت إحدى هذه الجينات المنتقلة من الأب والأم للتغيير يصبح الشخص ناقلاً لهذا المرض. ويستمر هذا النقل مدى الحياة.
- يتم توريث ضمور العضلات الشوكي (SMA) كصفة متنحية. وهو ينشأ نتيجة نقص بروتين بقاء العصبون الحركي (SMN). يتم ترميز جين SMN1 بواسطة بروتين SMN.
- يوجد لدى مرضى ضمور العضلات الشوكي نسختان لا تعملان من جين SMN1. يتم توريث إحدى النسخ الغير فعالة من جين SMN1 لدى 95% من المصابين من الأب والأخرى من الأم وذلك بسبب الخصائص الجينية للمرض. يكون أبوي الأطفال الذين يعانون من ضمور العضلات الشوكي (SMA) ناقلون للمرض وغيرمصابين به. في حالات نادرة جداً (2%)، قد يحدث مرض ضمور العضلات الشوكي نتيجة لأخطاء تلقائية (*de novo*).
- إن جينات مرض ضمور العضلات الشوكي معقدة للغاية. لهذا السبب قد يعطي اختبار الفحص معلومات سلبية خاطئة من حيث النقل بمعدل 5% اعتماداً على طريقة الفحص المطبقة.

- **تتراوح كثافة حاملي مرض ضمور العضلات الشوكي (SMA) في المجتمع بين 1/40 – 1/60. يكون واحد من كل 50 فرداً في المجتمع حاملاً لمرض ضمور العضلات الشوكي كمعدل وسطي.**
- **هناك احتمال كبير للزواج بين شخصين يحملان بالصدفة ضمور العضلات الشوكي.**
- **بالنسبة لأطفال الأب والأم الناقلين لمرض ضمور العضلات الشوكي لكل حمل:**
  - 25% منهم مصاب بمرض ضمور العضلات الشوكي.
  - 50% منهم ناقلين للمرض
  - 25% منهم سليمين وغير ناقلين للمرض.



- **يزيد زواج الأقارب على وجه الخصوص من خطر الإصابة بأمراض وراثية بسبب ارتفاع احتمال نقل أمراض مماثلة داخل نفس الأسرة.**