الجمهورية الجزائرية الديمقراطية الشعبية

وزارة التعليم العالي و البحث العلمي

Ministère de l'enseignement Supérieure et de la Recherché Scientifique


المدرسة العليا للأساتذة

القبة ـ الجزائر

قسم العلوم الطبيعية

ECOLE NORMALE SUPERIEURE

VIEUX KOUBA -ALGER

Department de Biologie


# دراسة إحصائية لبعض الأمراض الوراثية في الجزائر

# متلازمة داون

مذكرة لنيل شهادة أستاذ التعليم الثانوي


من إعداد :

خطار فريد

بوحجر الهادي

تحت إشراف الأستاذة: كنتوش إلهام

لجنة المناقشة:

يعلي الشريف حفصة : أستاذة بالمدرسة العليا للأساتذة –القبة– رئيسًا

كنتوش إلهام : أستاذة بالمدرسة العليا للأساتذة –القبة– مقررًا ومشرفا

بركاني أمينة : أستاذة بالمدرسة العليا للأساتذة –القبة– ممتحنا

بن شعبان فريدة : أستاذة بالمدرسة العليا للأساتذة-القبة- ممتحنا


السنة الدراسية : 2003 / 2004

# الفهرس

صفحة

**المقدمة**

**الفصل الأول**

**عموميات**

I- مفاهيم عامة

I-1- تعريف عام للوراثة.....**2**

I-2- سلوك الجينات في نقل الصفات.....3

I-3- طرق وراثة الصفات.....5

I-4- الأمراض الوراثية.....5

**الفصل الثاني**

**دراسة أنواع الأمراض الوراثية**

II- أنواع الأمراض الوراثية

II-1- الأمراض الوراثية الصبغية

II-1-1- تعريف الأمراض الوراثية الصبغية.....7

II-1-2- أنواع الأمراض الوراثية الصبغية.....7

II-1-2-1- الشذوذ الكروموزومي العددي.....7

أ- تضاعف المجموغي الكامل .....7

ب- تعدد كروموزومي غير كامل في الصبغيات الجسمية .....8

- متلازمة داون.....8

- متلازمة ادواردز.....9

- متلازمة باتو.....10

ج- تعدد كروموزومي غير كامل في الصبغيات الجنسية.....11

- متلازمة كلاينفلتر.....11

- متلازمة جاكوب.....12

- متلازمة ثلاثية X.....12

- متلازمة تيرنر.....13

II-1-2-2- الشذوذ الكروموي التركيبي.....13

أ- الاقتضاب.....14
أ-1- الاقتضاب في الكروموزومات
الجسمية.....14. - متلازمة مواء
القط.....14
- متلازمة برادر ويلي .....15
- متلازمة وولف.....15
أ-2- الاقتضاب في الكروموزومات الجنسية .....15
ب- التكرار .....16
- متلازمة بيكوت ويدرمان .....16
ج- الانقلاب .....16
د- الانتقال.....16
II-2- الأمراض الوراثية الجينية
II-2-1- تعريف الأمراض الوراثية الجينية .....17
II-2-2- أنواع الأمراض الوراثية الجينية .....17
II-2-2-1- أمراض الجين المفرد.....17
أ- الأمراض الوراثية المتنحية.....17
- فقر الدم المنجلي .....18
- مرض التلاسيميا.....19
- البيلة الكيتونية.....19
ب- الأمراض الوراثية السائدة.....19
- مرض شتاينرت.....20
- مرض فرط الكوليسترول.....20
- مرض هانتنغتون.....20
ج- الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس .....21
- مرض الهيموفيليا.....21
- مرض نقص الخميرة.....21
- مرض الحثل العضلي.....22

II-2-2-2- أمراض الجينات المتعددة .....22
- مرض السكري.....22
- مرض الشفة أو الحنك المشقوق .....23
- مرض إستسقاء النخاع الشوكي أو غياب المخ.....23
- مرض العيوب الخلقية في القلب و الجهاز الدوري .....23

**الفصل الثالث**

**الدراسة النظرية لمتلازمة داون**

III- دراسة بيولوجية لمتلازمة داون
III-1- اكتشاف متلازمة داون.....24
III-2-الصفات الخلقية لمرضى متلازمة داون.....24
III-3 نوعية الاختلال الكروموزومي عند مرضى متلازمة داون.....25
III-3-1- الكروموزوم الحر .....25
III-3-2- حالة الإنتقال .....27
III-3-3-الحالة الفسيفسائية .....28
III-4-أسباب حدوث متلازمة داون.....29
III-4-1-أسباب راجعة إلى الأم.....29
III-4-2-أسباب بيئية خارجية.....30
III-4-2-1-الأشعة .....30
III-4-2-2-بعض العقاقير (الحشيش،القنب).....31
III-5-تشخيص متلازمة داون.....31
III-5-1-أحذ عينة من السائل المحيط بالجنين..... .....32
III-5-2-أخذ عينة من الزغانات المشيمية .....32
III-5-3-التشخيص بالاستعانة بالموجات فوق الصوتية.....32
III-6-أسباب إستحدام هذه الفحوصات .....33
III-6-1- سن الحامل 35 سنة فما فوق .....33
III-6-2-ولادة طفل مصاب من قبل .....33
III-6-3- وجود خلل كروموزومي في أحد الأبوين.....33

**الفصل الرابع**

**الدراسة التطبيقية لمتلازمة داون**

V-دراسة محلية لمتلازمة داون

V-1-تعريف الجمعية.....37
V-1-1- تأسيس الجمعية .....37
V-1-2-التأطير.....37
V-1-3- التعلم.....37
V-1-4-المصادر.....38
V-1-5- مشاريع الجمعية.....38
V-2-دراسة تطبيقية .....39
V-2-1-دراسة ظروف المصاب .....40
V-2-1-1-تحليل النتائج.....42
V-2-2-دراسة النمو عند المرضى .....44
V-2-2-1-تحليل النتائج .....46
V-2-3-الرعاية الخاصة بالمرضى في المركز.....47
V-2-3-1- الرعاية النفسية.....47
V-2-3-2- الرعاية الصحية .....47
V-2-3-3-التعليم .....47
V-2-4-إدماج المرضى بعد خروجهم من المراكز .....48
V-3- الخلاصة.....48

**الخاتمة.**

# المقدمة

بعض الأمراض التي تعاني منها البشرية ترجع إلى أسباب وراثية بالدرجة الأولى، وبعض هذه الأمراض تسبب عاهات وتشوهات مستديمة،كما أن إجهاض الأجنة كذلك راجع إلى هذه التشوهات، و هذه الأخيرة أصبحت تشكل هاجسا و اضطرابا في حياة الأسر، فعند ازدياد مولود مصاب يصبح عالة على أسرته وبذلك ينمو في جو عائلي مشحون ومضطرب. كل هذه الأسباب أدت بنا إلى اختيار موضوع الأمراض الوراثية ، ومثال على ذلك متلازمة داون trisomie 21 المنتشر بكثرة في بلادنا،وسوف نتناول بالتفصيل دراسة إحصائية لهذا المرض ومحاولة معرفة أسباب هذه الإصابة و طرق تشخيصها ،مع إجراء زيارات ميدانية إلى بعض المراكز التي تتكفل بهؤلاء المرضى،ومعرفة كيفية رعايتهم الصحية و النفسية وكذلك المهنية وإمكانية إدماجهم في المجتمع. والإشكال المطروح في هذا الموضوع يتلخص فيما يلي " هل الإصابة بمتلازمة داون سببها وراثي ؟ أم أنه هناك عوامل أخرى تؤدي إلى الإصابة بهذا المرض ؟وهل بإمكان الأبوين تفادي ازدياد طفل مصاب بمتلازمة داون ؟ وماهي سبل التكفل بهاته الشريحة من المرضى ؟ ".