

Genetic Disorder

A genetic disorder is a disease that is caused by a change, or mutation, in an individual's DNA sequence.

These mutations can be due to an error in DNA replication or due to environmental factors, such as cigarette smoke and exposure to radiation, which cause changes in the DNA sequence.

When a section of our DNA is changed in some way, the protein it codes for is also affected and may no longer be able to carry out its normal function.

Depending on where these mutations occur, they can have little or no effect, or may profoundly alter the biology of cells in our body, resulting in a genetic disorder.





Genetic disorders categories:

- 1. Single gene disorders: disorders caused by defects in one particular gene, often with simple and predictable inheritance patterns.**

For example: Dominant diseases

- Chromosome disorders: disorders resulting from changes in the number or structure of the chromosome for example: Down's syndrome**
- Multifactorial disorders (complex diseases): disorders caused by changes in multiple genes, often in a complex interaction with environmental and lifestyle factors such as diet or cigarette smoke. For example, cancer?**





How are genetic conditions diagnosed?

A doctor may suspect a diagnosis of a genetic condition on the basis of a person's physical characteristics and family history, or on the results of a screening test.



Genetic testing is one of several tools that doctors use to diagnose genetic conditions. The approaches to making a genetic diagnosis include:

- **A physical examination:** Certain physical characteristics, such as distinctive facial features, can suggest the diagnosis of a genetic disorder.
- **Personal medical history:** Information about an individual's health, often going back to birth, can provide clues to a genetic diagnosis.
- **Family medical history:** Because genetic conditions often run in families, information about the health of family members can be a critical tool for diagnosing these disorders.
- **Laboratory tests, including genetic testing:** Molecular, chromosomal, and biochemical genetic testing are used to diagnose genetic disorders.



Genetic testing is currently available for many genetic conditions. However, some conditions do not have a genetic test; either the genetic cause of the condition is unknown or a test has not yet been developed.

A diagnosis of a genetic disorder can be made anytime during life, from before birth to old age, depending on when the features of the condition appear and the availability of testing.

Sometimes, having a diagnosis can guide treatment and management decisions.







How are genetic conditions treated or managed?

Most cannot be cured. However, approaches may be available to treat or manage some of the associated signs and symptoms.

For a group of genetic conditions called inborn errors of metabolism, treatments sometimes include dietary changes or replacement of the particular enzyme that is missing. Limiting certain substances in the diet can help. In some cases, enzyme replacement therapy can help compensate for the enzyme shortage.

These treatments are used to manage existing signs and symptoms and may help prevent future complications.

Bone marrow transplantation (BMT) is the only known treatment for a variety of genetic diseases sometimes called “inborn errors of metabolism” or “storage diseases.” These diseases are caused by a deficiency of a specific substance in the body, usually a protein, which results in the accumulation of toxic chemicals inside the cells.

Depending upon the protein abnormality and the chemicals that accumulate, specific patterns of tissue damage and organ failure occur, including:

- **Central nervous system deterioration**
- **Growth failure**
- **Bone abnormalities and joint disability**
- **Enlargement of the liver and spleen in the abdomen**
- **Heart disease**
- **Airway obstruction**
- **Lung disease**
- **Corneal clouding**
- **Hearing loss**

The eventual organ damage and outcome of the different diseases is quite variable, although the ones in which BMT has been evaluated are those that have a naturally progressive downward course usually ending in death during childhood.

Despite this, most treatment options revolve around treating the symptoms of the disorders in an attempt to improve patient quality of life.

Symptoms:

- **Ear abnormalities**

- **Unusually shaped eyes**
- **Different colored eyes**
- **Facial features that are unusual or different from other family members**
- **Brittle or sparse hair**
- **Excessive body hair**
- **White patches of hair**
- **Large or small tongue**
- **Misshapen teeth**
- **Missing or extra teeth**
- **Loose or stiff joints**
- **Unusually tall or short stature**
- **Webbed fingers or toes**
- **Excessive skin**
- **Unusual birthmarks**
- **Increased or decreased sweating**
- **Unusual body odor**

Genetic disorder by Age

It was found that, before approximately age 25 years, greater than or equal to 53/1,000 live-born individuals can be expected to have diseases with an important genetic component.

اضطراب وراثي

الاضطراب الجيني هو مرض ناجم عن تغيير أو طفرة في تسلسل الحمض النووي للفرد.

يمكن أن تكون هذه الطفرات ناتجة عن خطأ في تكرار الحمض النووي أو بسبب عوامل بيئية، مثل دخان السجائر والتعرض للإشعاع، مما يسبب تغيرات في تسلسل الحمض النووي.

عندما يتم تغيير جزء من حمضنا النووي بطريقة ما، فإن البروتين الذي يرمز إليه يتأثر أيضًا وقد لا يكون قادرًا على أداء وظيفته الطبيعية.

اعتمادًا على مكان حدوث هذه الطفرات، يمكن أن يكون لها تأثير ضئيل أو معدوم، أو قد تغير بشكل عميق بيولوجيا الخلايا في أجسامنا، مما يؤدي إلى اضطراب وراثي.





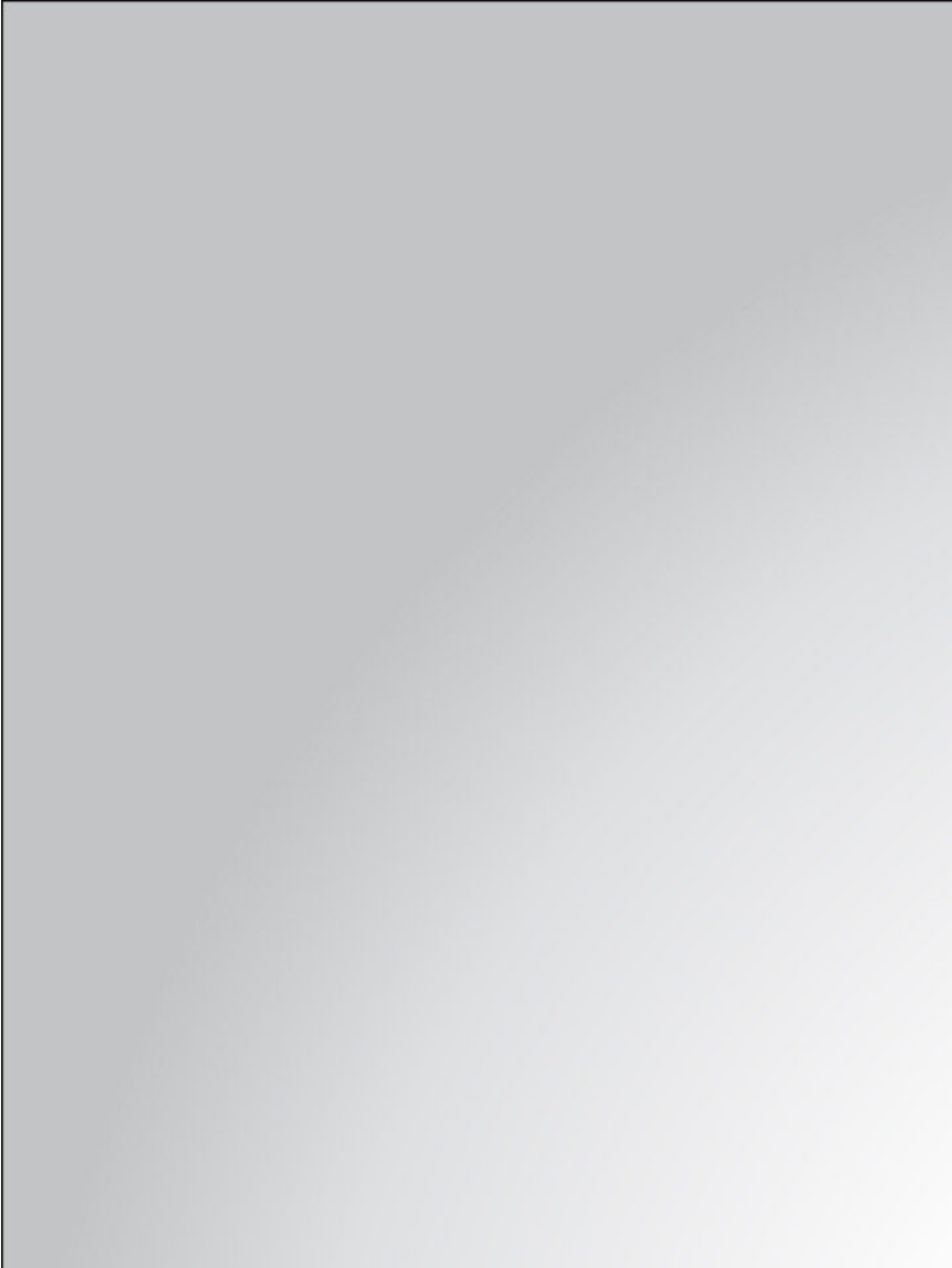
فئات الاضطرابات الوراثية

1. الاضطرابات التي تسببها عيوب في جين معين، غالبًا مع أنماط :اضطرابات الجين الواحد. 1. وراثية بسيطة ويمكن التنبؤ بها

على سبيل المثال: الأمراض السائدة

- الاضطرابات الناتجة عن التغيرات في عدد أو بنية : :اضطرابات الكروموسومات
- الكروموسوم، على سبيل المثال: متلازمة داون
- الاضطرابات الناجمة عن تغيرات في : :الاضطرابات متعددة العوامل (الأمراض المعقدة)
- جينات متعددة، غالبًا في تفاعل معقد مع العوامل البيئية وعوامل نمط الحياة مثل النظام الغذائي أو دخان السجائر. على سبيل المثال، السرطان؟





كيف يتم علاج الحالات الجينية أو إدارتها؟

قد يشك الطبيب في تشخيص حالة وراثية على أساس الخصائص الجسدية للشخص وتاريخ العائلة ، أو على أساس نتائج اختبار الفحص



الاختبار الجيني هو أحد الأدوات العديدة التي يستخدمها الأطباء لتشخيص الحالات الوراثية. تشمل :مناهج إجراء التشخيص الجيني ما يلي

- فحص جسدي يمكن لبعض الخصائص الجسدية، مثل ملامح الوجه المميزة، أن توحى .
بتشخيص اضطراب وراثي.
- يمكن أن توفر المعلومات المتعلقة بصحة الفرد، والتي غالبًا ما :التاريخ الطبي الشخصي .
تعود إلى الولادة، أدلة على التشخيص الجيني.
- نظرًا لأن الحالات الوراثية غالبًا ما تسري في العائلات، يمكن أن :التاريخ الطبي للعائلة .
تكون المعلومات حول صحة أفراد الأسرة أداة مهمة لتشخيص هذه الاضطرابات.
- تستخدم الاختبارات الجينية الجزيئية ::الاختبارات المعملية، بما في ذلك الاختبارات الجينية .
والكروموسومية والكيميائية الحيوية لتشخيص الاضطرابات الوراثية.



الاختبارات الجينية متاحة حاليًا للعديد من الحالات الجينية. ومع ذلك، فإن بعض الحالات لا تخضع لاختبار جيني؛ إما أن السبب الجيني للحالة غير معروف أو لم يتم تطوير اختبار بعد.

يمكن تشخيص اضطراب وراثي في أي وقت خلال الحياة، من قبل الولادة وحتى الشيخوخة، اعتمادًا .على وقت ظهور سمات الحالة ومدى توافر الاختبار

.في بعض الأحيان، يمكن أن يوجه التشخيص قرارات العلاج والإدارة







كيف يتم علاج الحالات الجينية أو إدارتها؟

لا يمكن علاج معظمها. ومع ذلك، قد تكون الأساليب المتاحة لعلاج بعض العلامات والأعراض المصاحبة أو التحكم فيها.

بالنسبة لمجموعة من الحالات الوراثية التي تسمى الأخطاء الوراثية في التمثيل الغذائي، تشمل العلاجات أحياناً تغييرات في النظام الغذائي أو استبدال إنزيم معين مفقود. يمكن أن يساعد الحد من بعض المواد في النظام الغذائي، في بعض الحالات، يمكن أن يساعد العلاج ببدائل الإنزيم في تعويض نقص الإنزيم.

تُستخدم هذه العلاجات للتحكم في العلامات والأعراض الموجودة وقد تساعد في منع حدوث مضاعفات في المستقبل.

هو العلاج الوحيد المعروف لمجموعة متنوعة من الأمراض (BMT) يعتبر زرع النخاع العظمي الوراثية التي تسمى أحياناً "الأخطاء الوراثية في التمثيل الغذائي" أو "أمراض التخزين". تحدث هذه الأمراض بسبب نقص مادة معينة في الجسم، عادة بروتين، مما يؤدي إلى تراكم مواد كيميائية سامة داخل الخلايا.

اعتماداً على شذوذ البروتين والمواد الكيميائية التي تتراكم، تحدث أنماط محددة من تلف الأنسجة وفشل الأعضاء، بما في ذلك:

- تدهور الجهاز العصبي المركزي
- فشل النمو
- تشوهات العظام وإعاقة المفاصل
- تضخم الكبد والطحال في البطن
- مرض قلبي
- انسداد مجرى الهواء

- أمراض الرئة •
- تغيم القرنية •
- فقدان السمع •

إن الضرر النهائي للأعضاء ونتائج الأمراض المختلفة متغير تمامًا، على الرغم من أن تلك التي تم فيها هي تلك التي لها مسار هبوطي تدريجي بشكل طبيعي ينتهي عادةً بالوفاة أثناء BMT تقييم الطفولة.

على الرغم من ذلك، تتمحور معظم خيارات العلاج حول علاج أعراض الاضطرابات في محاولة لتحسين نوعية حياة المريض.

الاعراض:

- تشوهات الأذن •
- عيون ملونة مختلفة •
- شكل العين بشكل غير عادي •
- ملامح الوجه التي تكون غير عادية أو مختلفة عن أفراد الأسرة الآخرين •
- الشعر المتقصف أو المتناثر •
- كثرة شعر الجسم •
- بقع بيضاء من الشعر •
- لسان كبير أو صغير •
- تشوه الأسنان •
- أسنان مفقودة أو زائدة •

- • مفاصل فضفاضة أو متيبسة •
- • طول القامة أو قصر القامة بشكل غير عادي •
- • أصابع أو أصابع متعرجة •
- • الجلد المفرط •
- • الوحمات غير العادية •
- • زيادة أو نقص التعرق •
- • رائحة الجسم غير العادية •

اضطراب وراثي حسب العمر

لقد وجد أنه قبل سن 25 عامًا تقريبًا، من المتوقع أن يكون أكثر من 1000/53 من المولودين مصابين بأمراض ذات مكون وراثي.