هل يوجد ارتباط بالاضطرابات الخلقية لدى الأطفال بعمر الأب؟ دراسة تجيب



وجدت ورقة بحثية جديدة في مجال بيولوجيا الجينوم والتطور أن "العلاقة بين عمر الأب والاضطرابات الخلقية النادرة أكثر تعقيدا مما كان يعتقده العلماء سابقا".

وتشير الأدلة العلمية الحديثة إلى أن "العلاقة بين عمر الأب وبعض التغيرات الجينية أكثر تعقيدا مما كان يعتقد سابقا. وتظهر الدراسة أنه في حين أن عمر الأب يرتبط بزيادة خطر حدوث طفرات معينة، إلا أن البعض الآخر يمكن أن يحدث حتى قبل البلوغ".

وخلال الدراسة الحديثة، وجد الباحثون أن "تأخر الأبوة يزيد من خطر الطفرات التي تساهم في تطور الأمراض الخلقية لدى الأطفال. وتؤكد الدراسة بشكل خاص على دور الطفرات "الدافعة" أو "الأنانية" (هي أجزاء وراثية يمكنها أن تعزز من انتقالها إلى الأجيال القادمة على حساب الجينات الأخرى في المحتوى الوراثي)، التي تكون أكثر انتشارا لدى الرجال الأكبر سنا وتساهم بشكل كبير في الاضطرابات الخلقية".

ويؤدي تأخر الأبوة إلى "زيادة خطر وراثة طفرة جديدة قد تتسبب في اضطراب خلقي لدى النسل. وعلى وجه

الخصوص، يزداد تواتر بعض طفرات FGFR3 مع تقدم العمر".

ويعرف "مستقبل عامل نمو الخلايا الليفية 3" (FGFR3) بأنه بروتين في البشر يتم التعبير عنه في الأنسجة بما في ذلك الغضروف والدماغ والأمعاء والكلى.

وتعد الطفرات الدافعة أو الأنانية التي يمكن أن تؤدي إلى اضطرابات خلقية، أكثر شيوعا في الخط الجنسي (تسلسل الخلايا الجنسية التي لديها مواد وراثية يمكن توريثها للنسل)، وتكرارها عند الرجال المتقدمين في السن أعلى بكثير من متوسط معدل الطفرة المقدر لكل انقسام خلية لكل جيل.

وعلى الرغم من أهمية الطفرات الأنانية في السلالة الذكورية بسبب ارتفاع معدل حدوثها وزيادة تواترها، فضلا عن آثارها المسببة للأمراض، إلا أن الباحثين لا يفهمون من أين تأتي الطفرات حقا ولماذا توجد في كثير من الأحيان؟.

وفي الدراسة، جمع الباحثون عينات من الحيوانات المنوية من متبرعين مجهولين في عيادات في النمسا وقاموا بالتحقيق في التكرار المتغير للطفرات الجينية لـ10 طفرات مختلفة من "FGFR3" لدى الرجال الذين تتراوح أعمارهم بين 23 إلى 59 عاما.

ووجد الباحثون أن "متغير FGFR3 المرتبط بالودانة، وهو الشكل الأكثر شيوعا للقزامة، يزداد مع تقدم عمر الأب. وهناك متغير آخر، يرتبط بخلل التنسج الثانوي، وهو اضطراب هيكلي شديد ومميت عادة عند الأطفال يتميز بقفص صدري صغير بشكل غير متناسب وأطراف قصيرة للغاية، يزداد أيضا مع تقدم عمر الأب".

ومع ذلك، توصل الباحثون إلى أن "العديد من طفرات FGFR3 لم تكن مرتبطة بعمر الأب". وعلى وجه الخصوص، لم يكن المتغير المرتبط بمتلازمة CATSHL (متلازمة انعطاف الأطراف وطول القامة وفقدان السمع) أكثر شيوعا في الحيوانات المنوية لدى الرجال الأكبر سنا مقارنة بالرجال الأصغر سنا.