



# راثيات

مجلة فصلية طبية  
إصدار الجمعية السعودية للطب الوراثي



الجمعية السعودية للطب الوراثي  
Saudi Society of Medical Genetics

العدد  
3  
2022



## الوراثة الجزيئية

طفل نادر  
وأم ملهمة

مختبر  
الوراثة

مذكرات  
طبية

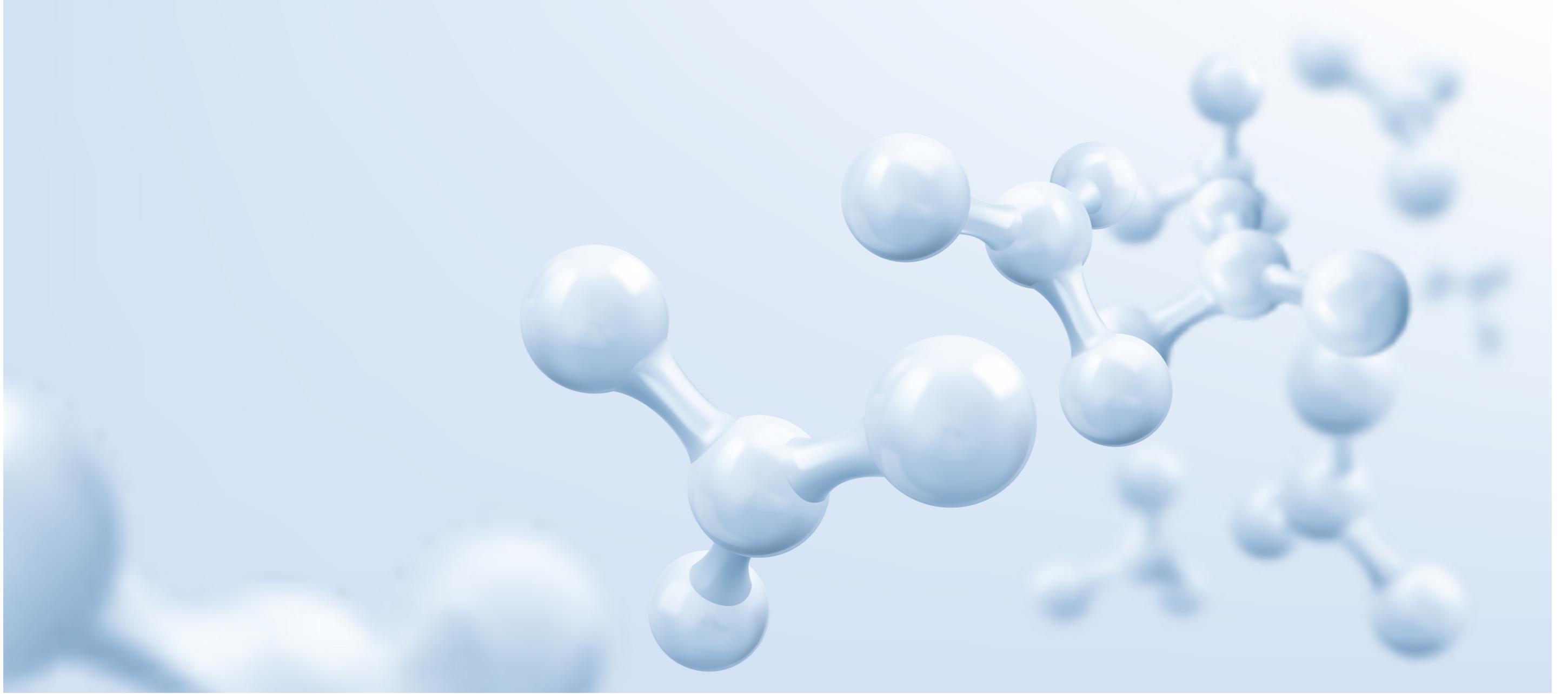


# فهرس العدد



- 2 ◀ كلمة افتتاحية العدد
- 3 ◀ مذكرات طبية
- 6 ◀ خيارات الحمل
- 9 ◀ تجارب الأهالي
- 11 ◀ مقال التشنجات الوراثية
- 14 ◀ مرض نادروأم ملهمة القصة
- 19 ◀ من المختبر
- 22 ◀ اليوم العالمي للأمراض الوراثية
- 26 ◀ مسك الختام

# أعضاء المجلة



د. عزيزة مفرح مشيبة  
استشارية أمراض الأطفال  
وأمراض الوراثة

د. زهير عبد الله رهبيني  
استشاري أمراض الأطفال  
وأمراض الوراثة

د. أمل محمد الهاشم  
استشارية أمراض الأطفال  
وأمراض الوراثة

د. سهى طاشكندي  
استشارية علم الوراثة الخلوي

د. سميرة سقطي  
استشارية أمراض الأطفال  
وأمراض الوراثة

د. روضة أحمد سنبل  
استشارية أمراض الأطفال  
وأمراض الوراثة

أ. منيرة الشهري  
مستشارة وراثية

د. مريم محمد العيسى  
أستاذ مساعد وراثة جزيئية  
معلوماتية وراثية وهندسة  
جينية

د. عبید محمد البلیم  
أستاذ مساعد تخصص وراثية  
جزيئية



# إفتاحية العدد

د. عزيزة مفرح مشيبة

استشارية أمراض وراثية واستقلابية  
نائب رئيس تحرير مجلة راثيات

علم الوراثة من العلوم المتشعبة والشائكة والتي مازالت تتطور يوماً بعد يوم وذلك بعون من الله ثم بجهود الأطباء والباحثين والعلماء حول العالم. راثيات تحاول أن تضع بين أيديكم خلاصة هذا العلم، وتكشف بعضاً من جوانبه الغامضة والتي يكثر فيها اللفظ والخرافات من غير المختصين في هذا المجال.

في راثيات يطرح الخبراء آراءهم بشكل مبسط لكي يصل إلى أكبر شريحة من المجتمع وتسلط الضوء على تجارب المرضى وأهاليهم لعلها تكون إلهاماً ورسالة صادقة لجميع أهالي الذين يمرون بنفس التجارب وتهمس بلطف لهم: بأنك لست وحدك!

راثيات منكم وإيكم، مساحة لإيصال صوتكم وترحب بكل من أراد الاشتراك من المرضى وأهاليهم لسرد قصصهم الملهمة.

راثيات في عددها الثالث تخطو خطوة للأمام في طريق الألف ميل نحو بناء المعرفة الصحيحة والوصول إلى الجميع ليس فقط في المملكة العربية السعودية ولكن لجميع من يتحدث لغة الضاد.

في هذا العدد أنتم على موعد مع معلومة جديدة، تجربة ملهمة ووعي أكثر.





# مذكرات طبية

## طفلي مريض من يستطيع أن يساعدني؟

بعد طول الانتظار وبعد الشوق والفرح ولدت طفلي، ولكن كانت هنالك تشوهات خلقية بسيطة منذ الولادة لم أعيرها أي اهتمام، وبعد فترة لاحظت أنه متأخر في النمو والإدراك. ذهبت إلى عدة مستشفيات ومن طبيب إلى طبيب بلا فائدة، لا أعرف لماذا طفلي مختلف؟ حتى تم تحويلي إلى طبيب الوراثة، وأخبرني أن طفلي لديه متلازمة نادرة وكان هذا النقاش:



وأكثر المتلازمات يكون سببها خلل في الكروموسومات أو الجينات، وقد تظهر بعض المتلازمات ولكن بلا سبب معروف حتى الآن. وأشهر المتلازمات، (متلازمة دوان) لأنها الأكثر انتشاراً وسببها اختلال في عدد الكروموسومات، وأما المتلازمات الأخرى فهي أقل انتشاراً وقد تتسبب في وفاة الطفل في الأيام الأولى من عمره أو قد تكون بسيطة جداً

ما معنى متلازمة يا دكتور؟ المتلازمة هي كلمة مشتقة من الكلمة اليونانية «سيندروم»، وتعني (تزامن) وهي مجموعة من العلامات والأعراض المتزامنة والمرتبطة مع بعضها البعض والمتعلقة في الغالب بمرض ما. تُسمى المتلازمات عادةً على اسم الطبيب أو مجموعة الأطباء الذين اكتشفوها أو الذين وصفوا الصورة السريرية الكاملة لها لأول مرة.



ولا تلاحظ إلا بعد فتره متأخرة وذلك عندما يواجه الطفل صعوبة في التعلم.

حسناً يا دكتور ما هو علاج هذه المتلازمات؟

أكثر المتلازمات لا يوجد لها علاج، والقليل منها يوجد لها علاج، كبعض الأمراض الاستقلابية أو الحالات التي تم اكتشاف الجينات فيها وتم معالجتها باستخدام الهندسة الوراثية.

### حسناً من أين جاءت لطفلي هذه المتلازمة؟

المتلازمة قد تكون وراثية أو غير وراثية، الوراثة منها تكون بسبب إما خلل في الجينات أو خلل في الكروموسومات. توجد الكروموسومات داخل الخلية ويوجد بكل خلية نواة تحتوي على 46 صبغية (الكروموسومات)، كل زوج من هذه الكروموسومات يحمل العديد من المورثات (الجينات) وهي المسؤولة عن تنظيم وظائف الجسم كالهormونات والأنزيمات وكذلك الصفات كالطول واللون والملامح، كما أن هذه الجينات مسؤولة عن انتقال الأمراض من الآباء إلى الأبناء.

وأي خلل في الجينات (طفرة) يؤدي إلى اختلال في الوظيفة وينتج عنه في الغالب مرض ما. وتختلف طرق الانتقال للمتلازمة فتكون إما بطريقة سائدة أو متنحية.

المتلازمات السائدة تعني أن الأب أو الأم يوجد لديهم المتلازمة، كمتلازمة قصر القامة فيكون أحد الأبوين يعاني من قصر القامة وتنتقل لأطفاله بنسبة 50%.

وقد نجد في بعض الأحيان أن الأم والأب سليمان، ولكن لديهم طفل واحد لديه قصر القامة وهذا يعني أن الطفرة حصلت لهذا الطفل عند انقسام خلاياه عند تكون جسمه، ولن تتكرر المشكلة في الحمل القادم بإذن الله.

ومن أشهر هذه المتلازمات: متلازمة ابرت، متلازمة اهلر دانالوس، متلازمة نونان، متلازمة كروزون، متلازمة تشارج ومتلازمة كرنيلو ديلونج.

وأما الأمراض الوراثية المتنحية في معظم الحالات يكون الأبوين ذو قرابة ويكونان سليمين ظاهرياً، ولكن لديهم أطفال يعانون من المرض.

ومن أشهر المتلازمات: متلازمة ماركيو، متلازمة سانجد سقطي، متلازمة بارديت بيدل، متلازمة جوبرت ومتلازمة ميكل جروبر.

واختلال الكروموسومات يكون نتيجة زيادة في عدد الكروموسومات أو نقصها أو لخلل في تركيب الكروموسومات ومن أشهرها متلازمة دوان وهي نتيجة لزيادة نسخة من كروموسوم 21 أو متلازمة ادورد والنتج عن زيادة في كروموسوم 18.

وفي الغالب يكون عمر الأم أكبر من 35 سنة عند ولادتها لهذه المتلازمتان، وهي لا تتكرر في العائلة أو تكون بسبب نقص الكروموسومات كمتلازمة تيرنر، وغالبا لا تتكرر.

وقد يكون نتيجة اختلال في التركيب كنقص جزء من الكروموسومات وأشهر هذه المتلازمات: متلازمة ويليم، متلازمة دي جورج، متلازمة مواء القطعة، متلازمة انجل مان ومتلازمة برادر ويلي.

وفي الغالب لا تتكرر هذه المتلازمات ولكن يجب فحص الأبوين لأنها قد تكون وراثية ووقوعها نادر جداً. وقد يولد طفل بتشوهات خلقية نتيجة لظروف بيئية وليست وراثية كالأم المصابة بالسكر والتي تحتاج الأنسولين ولكنها غير منتظمة في العلاج.

أو بسبب أخذ بعض الأدوية المضرة للجنين أو لتعرضها للفيروسات في الثلاث الشهور الأولى من الحمل أو لنقص حمض الفوليك الذي يسبب استسقاء للرأس وعيوب الصلب المشقوق.

وقد يولد الطفل بتشوهات خلقية بسبب متلازمة لم يعرف سببها حتى الآن ولا تتكرر كمتلازمة جولدن هار.





### كيف يتم تشخيص الحالة؟

نحن كأطباء وراثية نستطيع تشخيص بعض الحالات من ملامح الطفل فقط حتى من قبل إجراء أي تحليل، لذا طبيب الوراثة يقوم بالتركيز في ملامح الطفل بكل دقة ويطلع على التاريخ المرضي للعائلة ليصل إلى التشخيص الصحيح وعمل الفحوصات الوراثية، ومع تقدم التقنية بعد دراسة الجينوم البشري، تطور التشخيص في دراسة الجينات والكروموسومات وأصبحت المتلازمات النادرة كرخاوة العضلات والتخلف العقلي والتشنجات والتي لم نستطع تشخيصها في السابق من الممكن تشخيصها بتقنية الجينوم.

وللتشخيص أهمية كبيرة في تفادي المرض الوراثي وذلك بالفحص ما قبل الزواج ومعرفة الشخص السليم والشخص الحامل للمرض.

وإسداء النصح للزوجين لمن يحمل الأمراض الوراثية بعدم الاقتران لتفادي الأمراض المتتحية. أو بدراسة البويضة قبل التلقيح أو بدراسة السائل الأمينوسي أو أخذ عينة من المشيمة أثناء الحمل للأسر التي عانت من المشاكل النفسية عند ولادة أطفال بمتلازمات وراثية وتم معرفة الجين المسبب للمتلازمة، وذلك لتفادي تكرار المشكلة.

ولايزال التطور في علم الجينات في تقدم مستمر لصالح البشرية للحد من هذه الأمراض بإذن الله.

د. سميرة سقطي

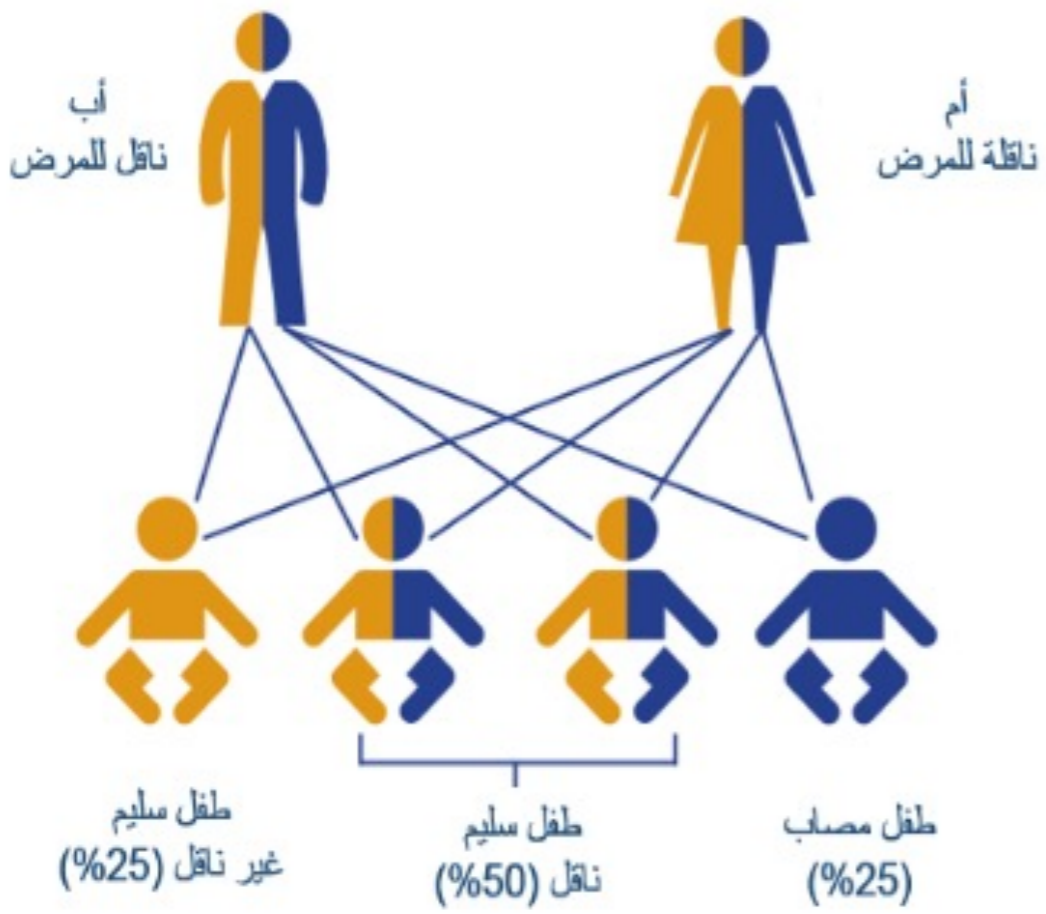
استشارية أمراض الأطفال وأمراض الوراثة





# الخيارات المتاحة لتفادي الإصابة المستقبليّة بحالة وراثية مماثلة

أ . المرض الوراثي المنتقل بصفة منتحية :  
يعتمد ظهور هذه الأمراض على وجود الخلل في كلتا المورثتين المنقولتين من الأم و الأب على حد سواء وبذلك فإن نسبة الإصابة المستقبلية بطفل مصاب لا قدر الله بنفس المرض هو 25 % في كل حمل بغض النظر عن الإصابات السابقة.



**الأمراض الوراثية** هي أي مرض ينتج بسبب حدوث خلل في المادة الوراثية للفرد , بشكل عام بعض الأمراض الوراثية تورث من الآباء أو الأمهات أو من كلاهما، والبعض الآخر يحدث بسبب حدوث طفرة جينية مكتسبة بشكل عشوائي أو بسبب العوامل البيئية.  
تنقسم الامراض الوراثية إلى عدة أقسام:

1-أمراض وراثية ناتجة عن اختلال في عدد أو تركيب الصبغيات الوراثية (الكروموسومات) : عند وجود زيادة أو نقصان أو تغير في هيكل الكروموسوم فذلك يؤدي إلى ظهور متلازمات وراثية و لتحديد نسبة تكرار هذه الأمراض يجب عمل فحوصات تأكيدية للأبوين لمعرفة إذا كان هذا الخلل موروث من الأب أو الأم أم مستحدث في الجنين .

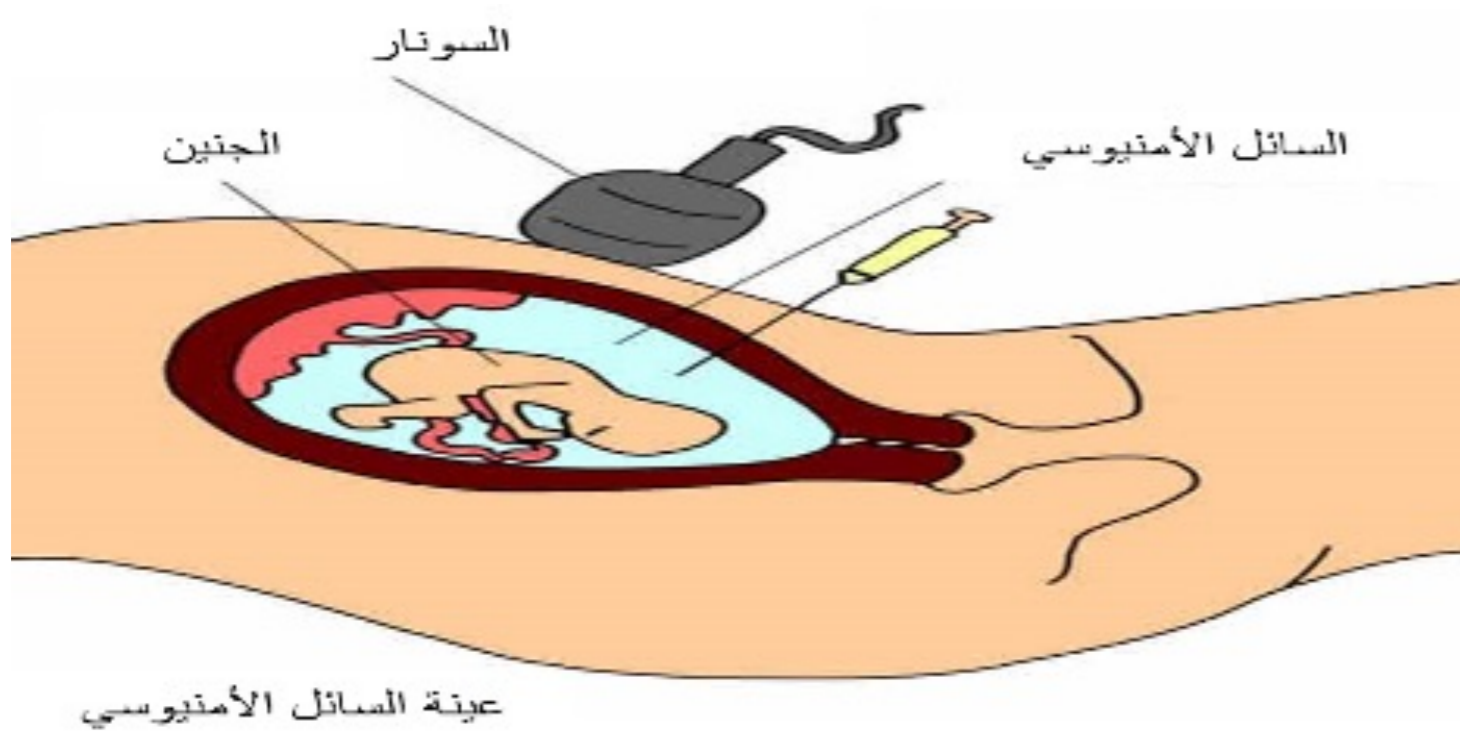
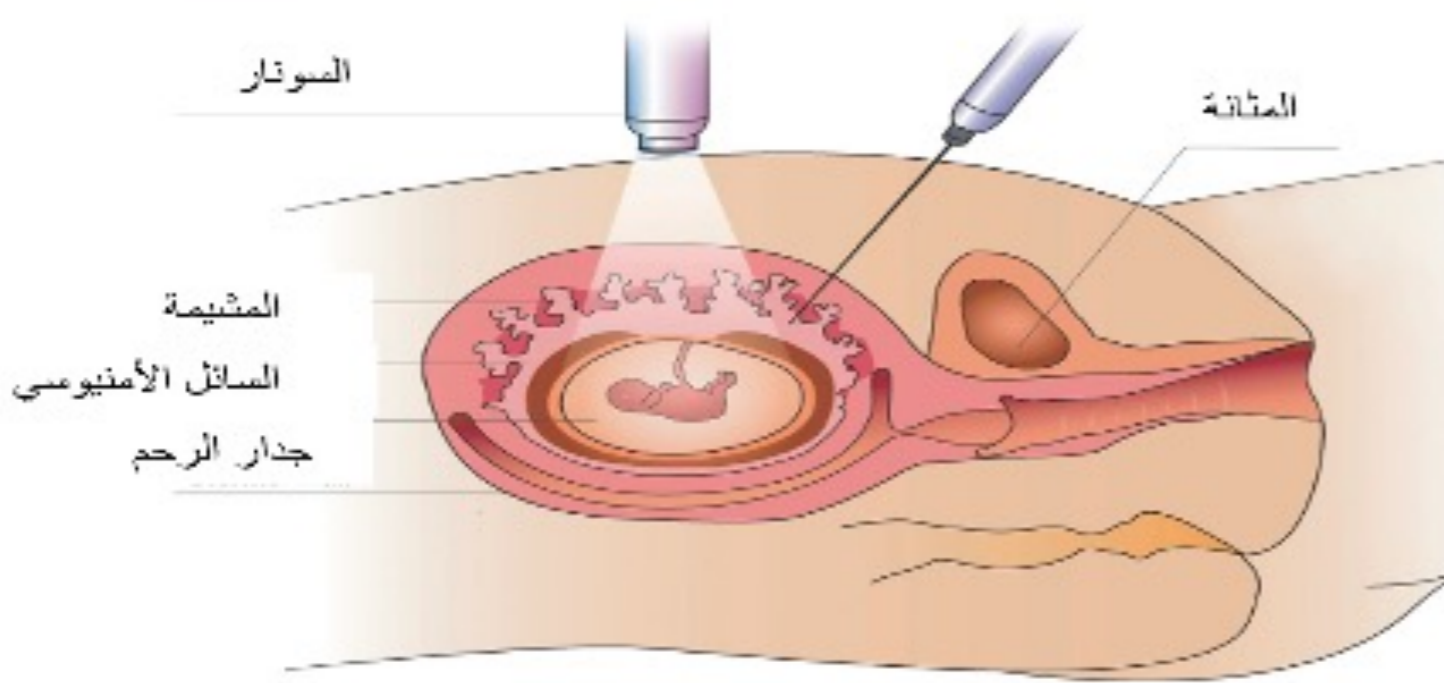
2-أمراض وراثية ناتجة عن اختلال في المورثات (الجينات) و تنقسم الى :



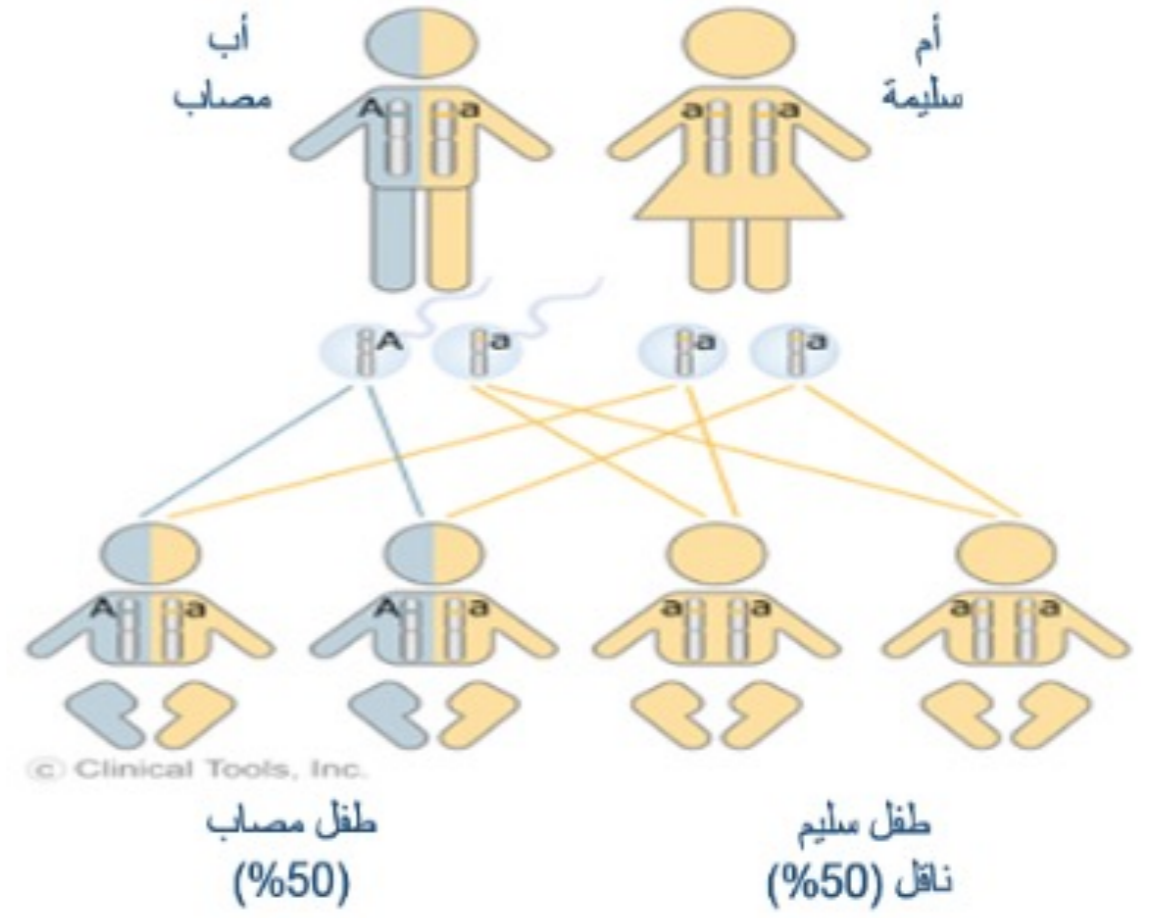
ولتفادي هذه النسب فإن هناك عدة إجراءات وقائية وهي

### الحل الأول

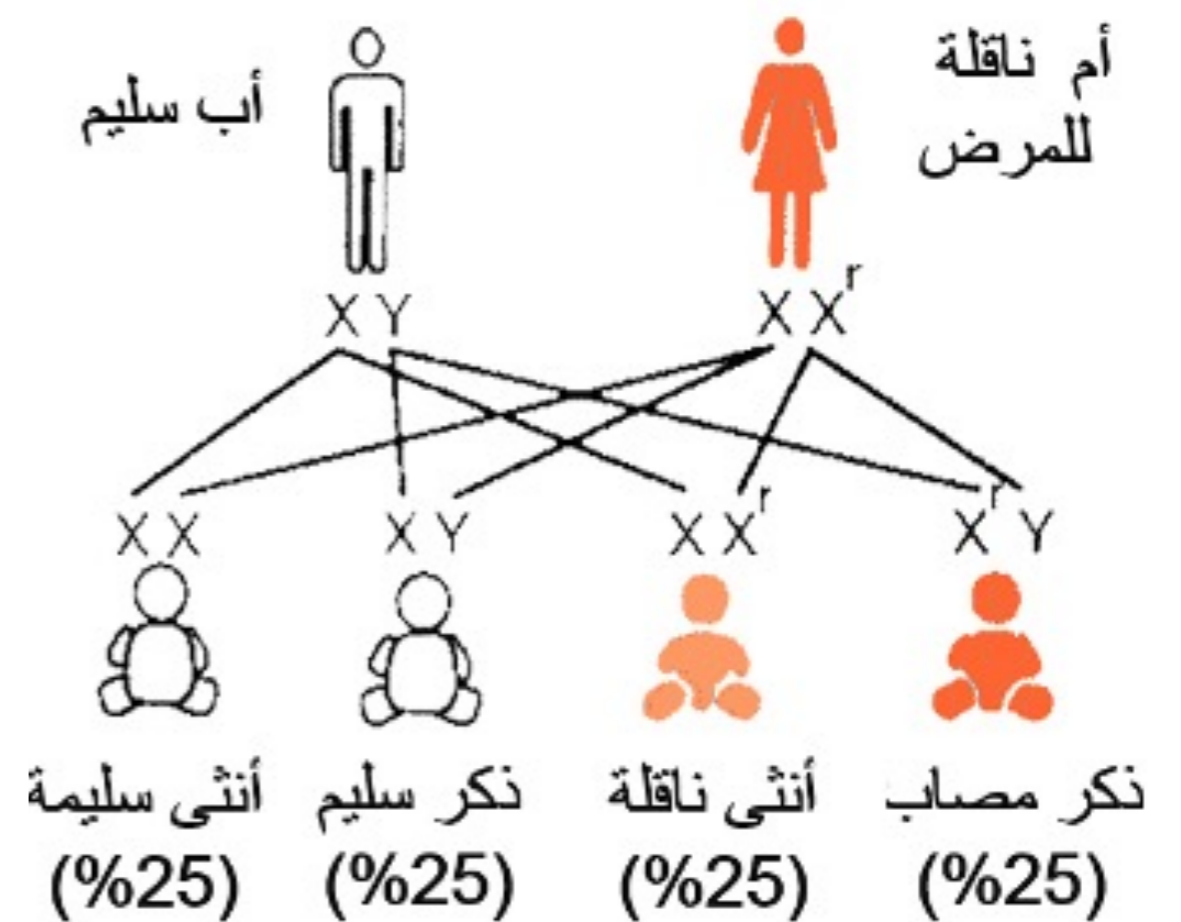
الحمل الاعتيادي ومن ثم عمل الفحص الوراثي للجنين ( لنفس الطفرة المثبتة سابقاً أنها مسببة للمرض) عبر أخذ خزعة من المشيمة ( Chorionic Villus Sampling ) أو عينة من السائل الامنيوسي ( Amniocentesis ) المحيط بالجنين في حدود الأسابيع 12- 15 أو ما يقارب الشهر الثالث تقريباً ، ومن ثم معرفة النتيجة (خلال 14 يوم) ، فإذا كان سليماً فإنه يتم متابعة الحمل بشكل طبيعي وإذا كان الجنين مصاباً ( لا قدر الله) ، فإنه يسقط قبل نفخ الروح فيه ( قبل 19 اسبوع من الحمل) تبعاً للفتوى الشرعية.



ب. المرض الوراثي المنتقل بصفة سائدة :  
يكفي لظهور هذه الأمراض أن يكون هناك خلل واحد فقط في إحدى المورثتين المنقولتين من الأم أو الأب وبذلك فإن نسبة الإصابة المستقبلية بطفل مصاب لا قدر الله بنفس المرض هو 50 % في كل حمل بغض النظر عن الإصابات السابقة.



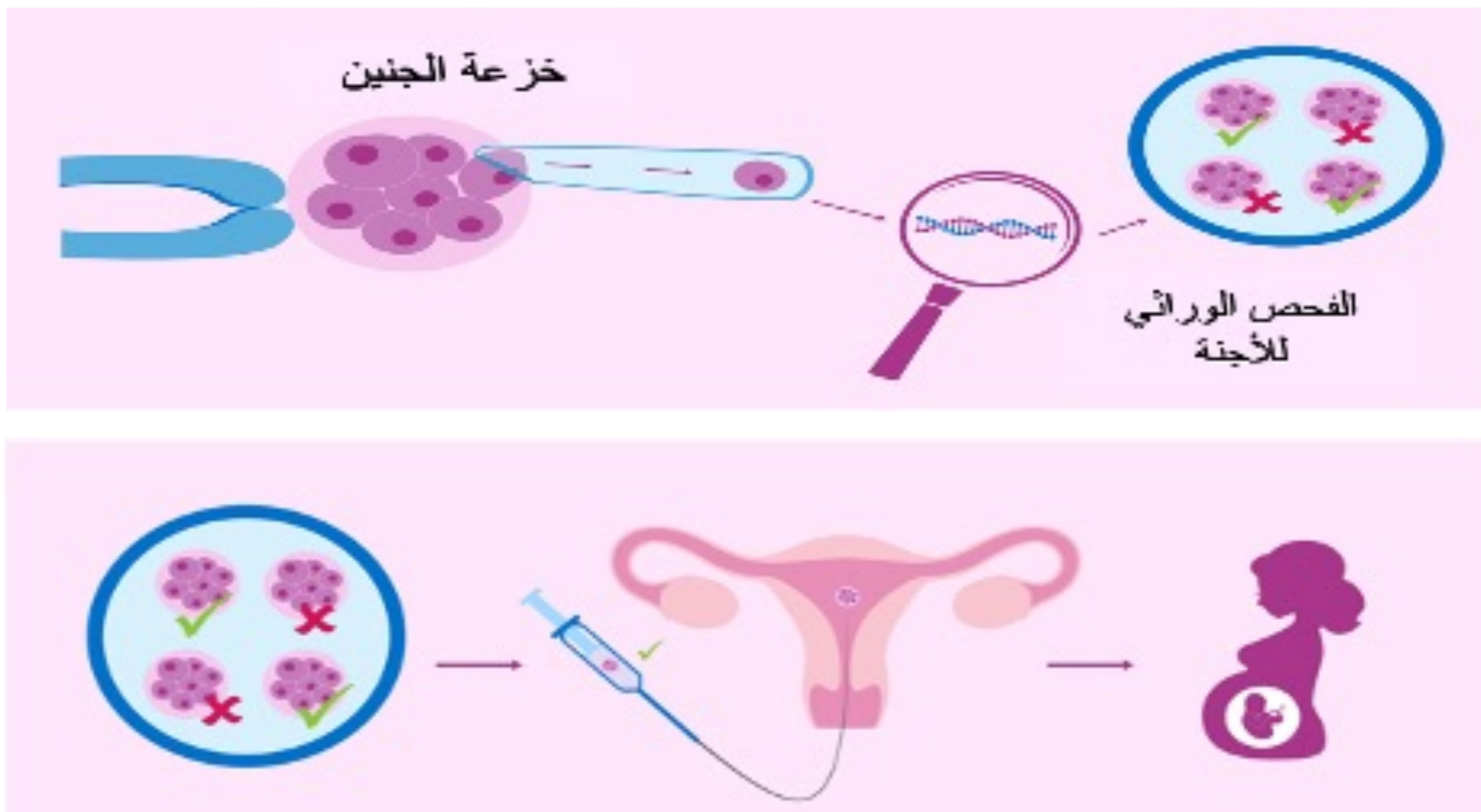
ت. المرض الوراثي المرتبط بجنس الجنين (عبر كروموسوم X) :  
تتميز هذه هذه الأمراض بأنها تصيب الذكور فقط ، بينما تحمل الإناث المرض وذلك لأن الأنثى تحمل نسختين من كروموسوم X واحدة سليمة والأخرى معطوبة أما الذكر فلديه نسخة واحدة فقط من كروموسوم X والأخرى كروموسوم Y لذلك يظهر عليه المرض ، نسبة تكرار هذه الأمراض في الذكور 50%





## الحل الثاني

عمل طفل الأنابيب وفحص الأجنة بتقنية انتقاء الأجنة السليمة قبل الغرس بالرحم , تتم هذه الطريقة عن طريق إعطاء أبر منشطة للمرأة لزيادة عدد البويضات المنتجة في الشهر الواحد ليصلوا إلى 5-6 بويضات , ومن ثم يتم جمع البويضات تحت التخدير الموضعي , في اليوم ذاته تسحب عينة حيوانات منوية من الزوج ليتم تلقيح البويضات خارجياً في المختبر , بعد 3-4 أيام تؤخذ خلية واحدة من كل بويضة ملقحة ويتم فحصها لنفس الطفرة الوراثية المسببة للمرض المثبت سابقاً , بعد فرز البويضات يتم اختيار البويضات الملقحة السليمة وإعادة حقنها مجهرياً في الرحم , وومن بعدها يتم الحمل طبيعياً . ( نسبة انزراع الأجنة أو أحدها في جدار الرحم 30- 40 % )



## ملاحظة هامة

- عمل واختيار الطريقتين يعتمدان كلياً على وجود تشخيص وراثي خاص بالمورث والطفرة الجينية للمرض المستهدف , فلا يمكن عمل هذا الإجراء إلا بهذا الفحص .
- ينبغي إخبار طبيب/ طبيبة النساء مبكراً ( الشهر الأول ) بوجود الحمل , حتى يمكن ترتيب عمل الفحص , والتواصل مع منسقة وسكرتيرة أمراض قسم الأجنة/ النساء أو منسقة الأمراض الوراثية أو أخصائية الإرشاد الوراثي.

وحدة الامراض الوراثية

مستشفى الاطفال التخصصي / مدينة الملك فهد الطبية



## تجربة ١

والدي ووالد زوجتي أبناء عم، رزقت بعد الزواج بابنة سليمه ولله الحمد ثم رزقت بولد وبعد فترة لاحظنا عليه قلة الحركة، راجعنا العديد من المستشفيات حتى وصلنا للمستشفى العسكري بجدة الذي شخّص المرض بأنه مرض وراثي يسمى: الضمور العضلي الشوكي، ثم حملت الزوجة بالحمل الثالث وكان ولد يحمل نفس المرض وتم تحويلنا للدكتورة سميرة - طبيبة الأمراض الوراثية التي أوجه لها من خلالكم كل الشكر والتقدير على ما قدمته لنا ولغيرنا فقد أرشدتنا الى طريق يختصر علينا المعاناة والجهد وتم تحويلنا عن طريقها للمستشفى التخصصي بالرياض لإجراء سحب عينة من المشيمة في الشهر الأولي من الحمل وهو إجراء بسيط يعمل في نفس اليوم بتخدير موضعي فقط. وأصبحنا نعمل هذا الإجراء مع كل حمل وحتى الآن عملناها ٤ مرات كان نتيجتها أطفال سليمين ولله الحمد.

رسالة أخيرة:

أتمنى من خلالكم إيصال رسالتي للمختصين بإدراج فحص الأمراض الوراثية المنتشرة في السعودية مثل مرض أبنائي في فحوصات ما قبل الزواج.

## تجربة ٢

رزقنا الله بطفلنا الأول بتشوهات شديدة في العظام وتوفي تقبله الله وثم ولدت لنا أخته والتي تفاجأنا بأنها تعاني من نفس المشكلة عندها أصبح الشك في كون المرض وراثياً عالياً ولكن الطفلة كانت حالتها شديدة لم نستطع نقلها الى مستشفى تتوفر فيه الفحوصات الوراثية ولكن طبيبنا في مدينة الطائف تواصل مع د. زهير في مستشفى الملك فيصل التخصصي الذي من جهته فتح الملف للطفلة وأوصى بنقل عينة الدم من طفلي للمختبر بالرياض وبعدها بفترة قصيرة توفيت طفلي أيضاً. كانت هناك بعض الصعوبات بإكمال تحليل العينة كون الطفلة توفيت ولكن بتوصيات من أطباء الوراثة تم عمل التحليل والذي أثبت وجود مرض وراثي يسمى مرض ديبيكوا خلل التنسج الهيكلي. ثم حملت زوجتي بالحمل الثالث وعملت تحليل السائل الامنيوسي في الشهر الأولي من الحمل وكنا ننتظر النتيجة تملؤنا الرغبة في إنجاب طفل سليم وفي نفس الوقت الرهبة من تكرار المعاناة. ولم تسعنا الفرحة عندما أكد لنا التحليل أن الطفلة سليمة وهي الآن تكمل عامها الثاني وملاّت بيتنا الصغير فرحة وسعادة بعد كل ما مررنا به. الحمد لله الذي يسر لنا مثل هذه التقنيات الحديثة في تشخيص مثل هذه الأمراض ومن ثم مساعدتنا نحن الأهالي في إنجاب الذرية السليمة.

## تجارب الأهالي



## تجربة ٣

انا أم لطفلتين مصابتين بصغر حجم الرأس بسبب مرض وراثي لصلة القرابة بيني وبين زوجي مع عدم وجود أي حالات مشابهة بالعائلة.. لاحظنا أعراض عديدة منها عدم التركيز وضعف النظر وعدم القدرة على تناول الطعام وعدم القدرة على مسك الرأس ورخاوة بالجسم وعدم القدرة على الكلام . وفي النهاية تلقينا تقريراً كئيباً من الاختصاصيين بالمخ والأعصاب يشخص حالتهم بتخلف عقلي شديد مع عجز تام بسبب تلف بخلايا الدماغ . بعد عدة سنين قررنا أن نعرف السبب الذي أدى لتكرار الحالة الوراثية عندنا . لم نكن نعرف من أين ، فأجرينا فحص للكروموسومات وما كان فيه أي مشكله بالفحص وقالوا لنا لازم تسوون فحص للجينات تم تحويلنا لمستشفى الملك فهد بجده مع الدكتورة سميره سقطي وقالت بتأخذ مني ومن زوجي ومن البنات عينات دم ويرسلونها لمستشفى الملك فيصل التخصصي بالرياض ويسوون عليها فحص جيني عشان يعرفون السبب وقالت الموضوع يأخذ من ست اشهر الى سنتين.. بعد ٦ أشهر تواصلوا معنا وقالوا ان الدكتور فوزان الكريع عرف الطفرة الجينية المسببة للمرض الوراثي، ومن ثم عطونا خيارين: الفحص الوراثي قبل الغرس او الفحص اثناء الحمل وبعدها قررنا يصير الحمل عن طريق الحقن المجهرى مع الفحص الوراثي قبل الغرس الموضوع اخذ عدة محاولات للتنشيط والسحب وتجميد الأجنة لفحصها وراثيا.. وبحمد الله ومنته رزقنا بطفله سليمة.

اخترت هذا الخيار لأنني لم ارغب بالمجازفة والتعرض للتعيب النفسي، وكنت انا وزوجي مستعجلين وكان الانتظار طويل في مستشفى الملك فيصل فلجأت الى أحد المراكز الخاصة اللي تتوفر فيه هذه التقنية.

خضعت لأربعة عمليات سحب وحملت بأول طفلة من اول عملية ترجيع وحملي الثاني عملية الترجيع الأولى لم تثبت ولكن الثانية تثبت ولله الحمد.

انا عندي أجنة مجمده من عام ٢٠١٧ والآن في نهاية سنة ٢٠٢١ عملت ترجيع وحامل الآن بتوأم ولله الحمد وأسأل الله لي وللجميع الذرية الصالحة وأتمنى أن يستفيد الناس من تجربتي وأن يتمسكوا بالصبر والأمل.



تجارب  
الأهالي



# الامراض الوراثية



## تعريف

◀ **التشنج** : هو عبارة عن عارض بسبب اختلال في وظائف الدماغ نتيجة لفقدان الخلايا المتوازنة في إصدار الشحنات الكهربائية مما ينتج عنها أعراض حركية، سلوكية أو حسية لإرادية .

◀ **الصرع** : هو عبارة عن تشخيص لحالة من تكرار التشنجات لأكثر من مرتين بدون أي محفز خارجي وتكون المواصفات مطابقة للشروط الطبية المعتمدة .

## انواع التشنجات

◀ **تشنج جزئي** : هو نتيجة لاختلال في جزء من الدماغ وتظهر الأعراض في جزء من الجسم من غير فقدان كامل للوعي.

◀ **تشنج عام** : هو نتيجة لاختلال في جميع أجزاء الدماغ وتظهر الأعراض في كامل أجزاء الجسم مع فقدان كامل للوعي.





## أسباب التشنجات

◀ **التشنجات المكتسبة** : هي عبارة عن تشنجات ناتجة بتأثير عوامل خارج الدماغ والتي تحدث خلل في وظائفها مثل الإلتهاب الجرثومي أو الجلطات أو أورام الدماغ

◀ **التشنجات الوراثية** : هي عبارة عن تشنجات تنتج بسبب تغير في تكوين بعض الصبغيات ووظائفها مما ينتج عنها أنواع مختلفة من الصرع، مثل الصرع الحميد والذي يصيب الأشخاص من غير أي إعاقة حركية أو فكرية، أو الصرع المستعصي والذي يصيب الأشخاص بتشنجات لا تستجيب للعلاج وتكون الحالة مصاحبة بإعاقات حركية وفكرية.

## أنواع الصرع الوراثي

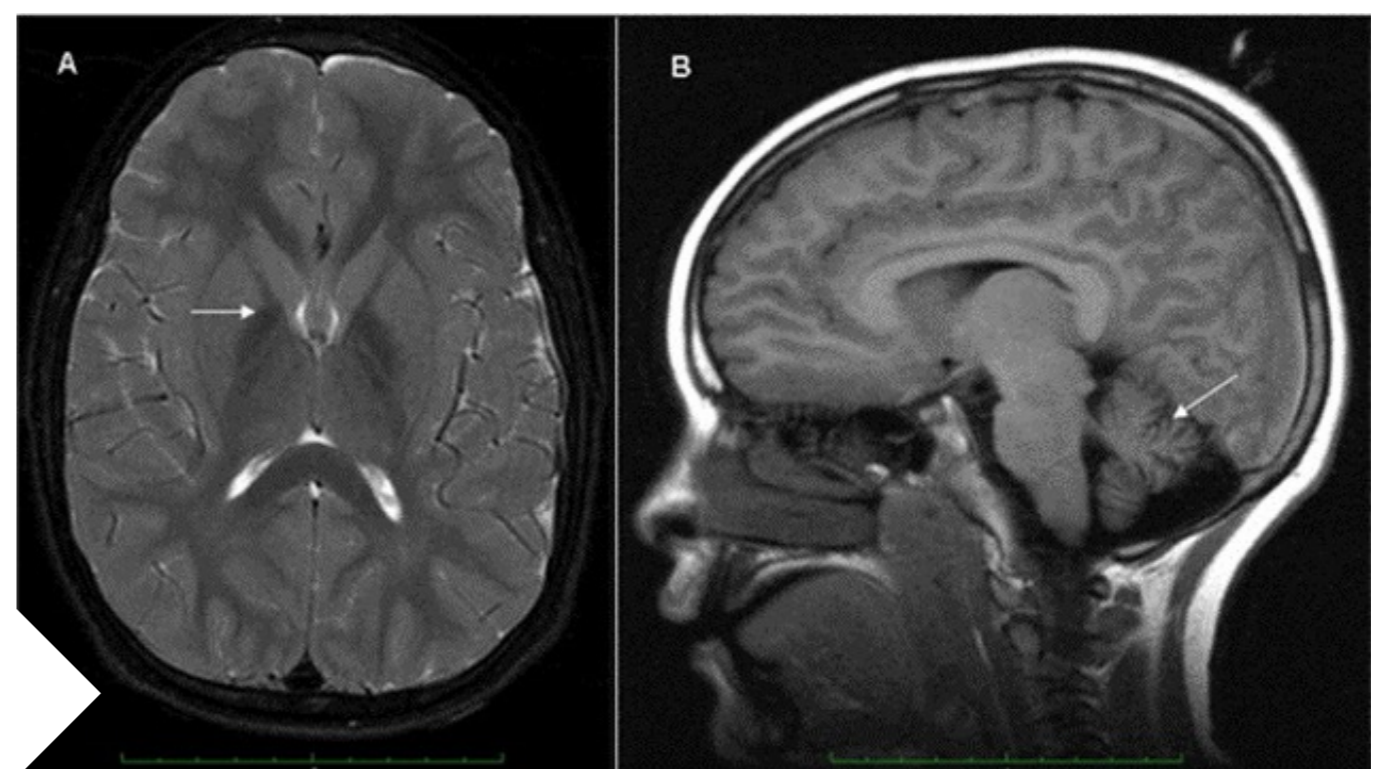
هو نتيجة لاختلال في جزء من الدماغ وتظهر الأعراض في جزء من الجسم من غير فقدان كامل للوعي.

◀ **الصرع الجيني** : عبارة عن تشنجات حميدة أو مستعصية بسبب طفرات جينية مؤثرة في وظائف خلايا الدماغ وتتراوح عوارضها من حدوث التشنجات فقط أو تكون مصاحبة بإعاقة حركية وفكرية وتصيب أعضاء أخرى في الجسم مثل تغيرات الجلد، العين، القلب وغيرهم.

◀ **الصرع الاستقلابي** : عبارة عن تشنجات متفاوتة في الشدة بحسب الاختلال الناتج عن التغير في مستوى نقص الأنزيمات أو مستوى شدة الحموضة في الدم، فبعض الحالات بالإمكان علاجه بتعويض الإنزيم الناقص ويصبح الشخص طبيعي بدون تشنجات، والبعض الآخر من الحالات لا يمكن التعويض فينتج عنه إعاقة حركية وفكرية شديدة.

## كيفية التشخيص

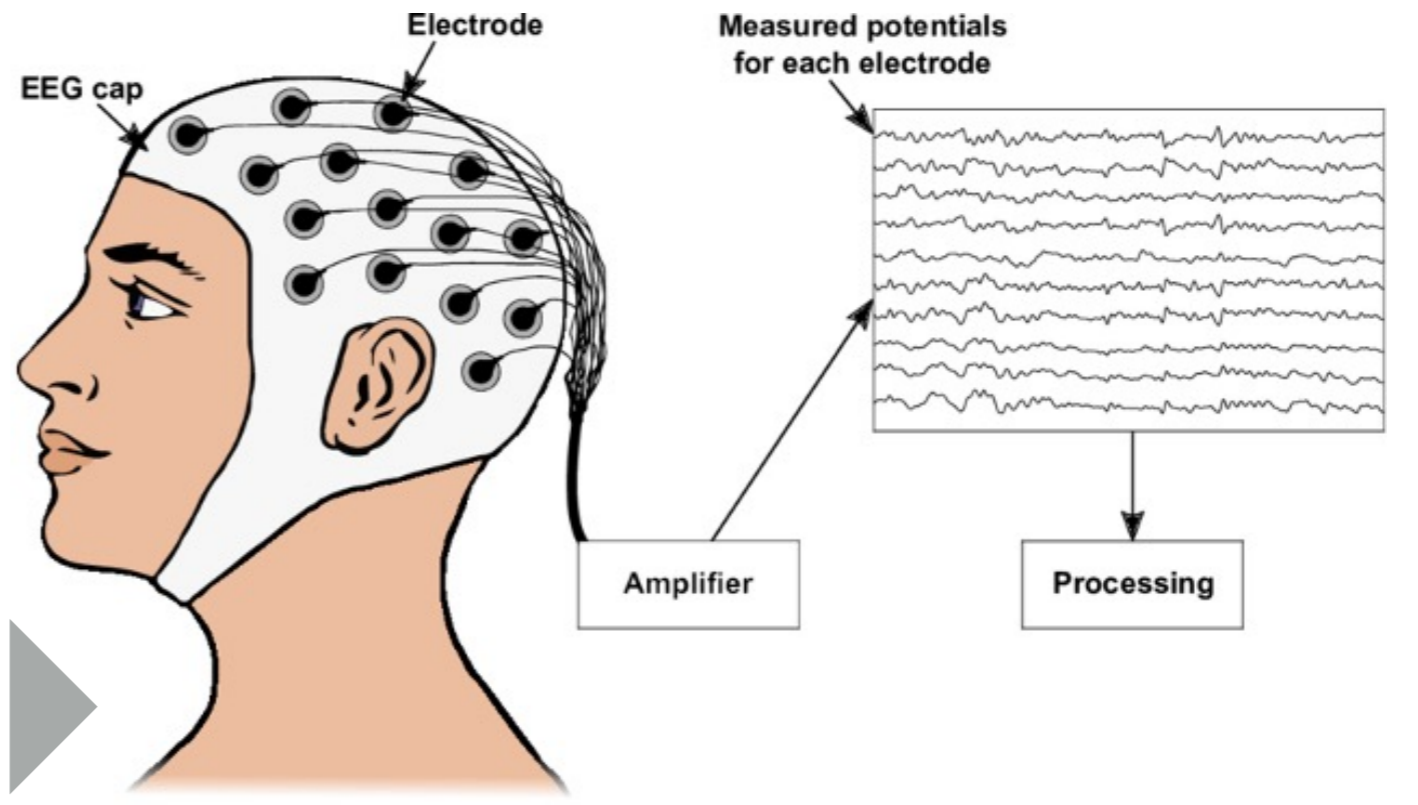
يتم التشخيص عن طريق دراسة المعلومات الخاصة بالحالة الصحية للمريض وعمل الفحص السريري وجمع دلائل من خلال دراسة موجات الدماغ أو إجراء أشعة تصويرية للدماغ أو أعضاء أخرى في الجسم لتحديد الأولوية في اختيار نوع الفحص الجيني مثل تسلسل الجينوم الكامل والفحص الاستقلابي في الدم مثل أمراض أنزيمات الميتوكوندريا، وقد تقتضي الضرورة إلى عمل خزعة الظهر لدراسة السائل المحيط بالدماغ في بعض الحالات، ونادراً ما يحتاج الطبيب المختص إلى أخذ عينة من الجلد أو عضلة الفخذ لتأكيد بعض التشخيصات.



الأشعة المغناطيسية التي توضح الأجزاء المختلفة من الدماغ



وضع الالكترودات في مناطق معينة  
للرأس لعمل تخطيط الدماغ  
وقياس الشحنات الكهربائية

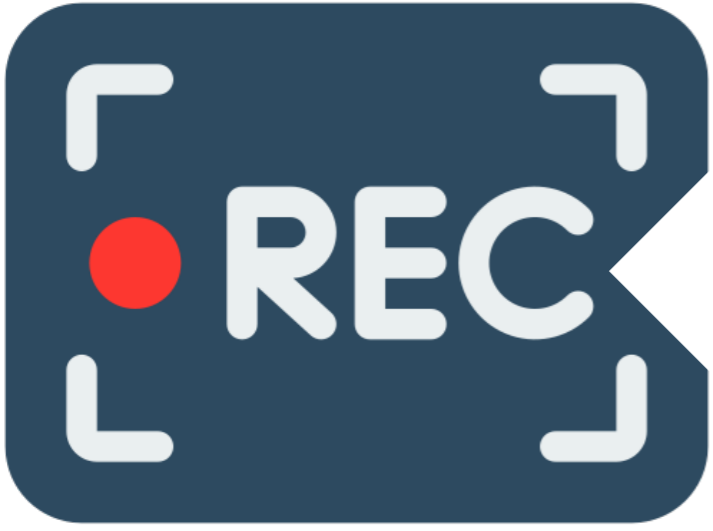


## العلاج

علاج الصرع يحدد بحسب نوع التشنجات وأسبابه، قد لا يحتاج الطفل لأي علاج عندما يكون التشنج حراري أو ضمن التشنجات الحميدة، وقد يحتاج إلى الأدوية عن طريق الفم، ومن أهم الحالات التي تستدعي الاهتمام هي الحالات الوراثية التي تعالج بتعويض الأنزيم الناقص في المراحل المتقدمة في السنة الأولى من العمر من أجل الوصول إلى أفضل النتائج، كما أن هناك بعض أمراض الصرع التي قد تعالج بالحمية الغذائية، ونادراً ما تتم معالجة الصرع بتحفيز العصب الحائر أو بالتدخل الجراحي.

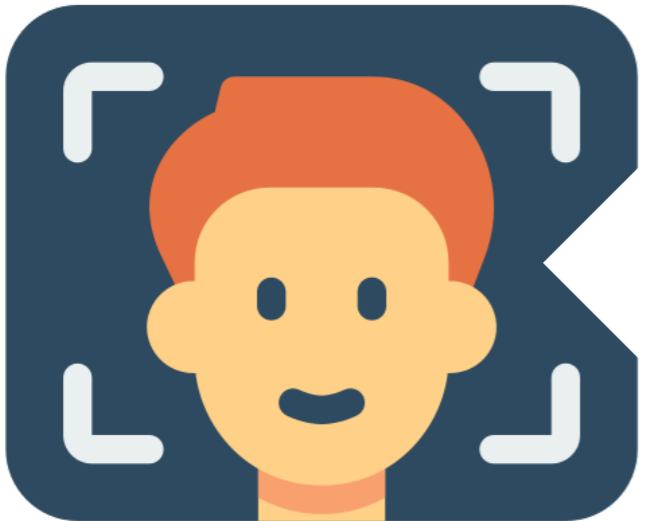
## إرشادات هامة

سجل وصف التشنج بما يخص  
تفاصيل التغيرات الحركية  
والسلوكية ومدى استجابة  
المريض للسؤال ومدة التشنج



تصوير التشنج بالكاميرا  
الفيديو يساهم في فهم  
وتشخيص التشنج

ضع المريض على الجهة  
اليسرى خلال التشنج ولا  
تضع أي شيء في فم المريض



ينصح بأخذ المريض  
للمستشفى في حال كانت مدة  
التشنج أكثر من 5 دقائق  
بواسطة الإسعاف

د.صلاح عبدالحميد المبارك

استشاري امراض اعصاب الاطفال و الصرع - رئيس وحدة اعصاب الأطفال  
مستشفى القطيف المركزي - التجمع الصحي الشرقي



# طفل نادر وأُم ملهمة

في مساء يوم الإثنين ٢٣ / ٢ / ١٤٣٦ هـ الساعة ١١:٣٠ مساءً رزقني الله بأجمل مخلوقه على وجه الأرض كان حملي كامل إلى الشهر التاسع ولادتي طبيعية والله الحمد والمنه خرجت بأحسن حال والحمد لله أكملت السنة الأولى طبيعية كأبي طفل مرت بمراحل النمو كامله جلست وحببت وقفت وبدأت تمشي على عمر السنة وشهرين كانت سعادتي لا توصف لم ألاحظ اي تغير عليها .....



ولكن أصبحت طفلي لا تتحكم بنفسها تمشي مستنده على الجدار او الكرسي ذهبت لدكتور أطفال آخر وكشف عليها طلب تحويلها للرياض لدكتور مخ وأعصاب وفعلاً سافرت الرياض ودخلت على الدكتور طلب أشعة مغناطيسي ...  
ظهرت النتيجة بأن عندها اعتلال بالمادة البيضاء المحيطة بالمخ والمخيخ وضمور بسيط في المخيخ تضايقت كثيرا ضاقت عليا الدنيا وأظلمت بعيني قلت ما الحل ما العلاج ما هو السبب قال لا يوجد علاج وقام بتحويل لدكتور الوراثة ...



كانت طفلة مبهجة ونشيطة وذكيه الى عمر السنه وثمان شهور بدأت رجلها اليمين تتحرف للخارج من جهة الركبة كانت تمشي وكأنها تعكز ظننت انها سقطت على رجلها بعد فتره بسيطة أصبحت تمشي وتسقط كثيرا و لا تستطيع التوازن في المشي زاد خويفي وقلقي ذهبت بها الى المستشفى بعد الفحص قال تحتاج حذاء طبي يعدل المشي بحثت عن أفضل مكان للأحذية الطبية وأخذت المناسب لها ..





وبعد سنة من الانتظار بين تصديق وتكذيب بين حلم وحقيقة دخلنا على الدكتور طلب تحليل الجينات اخذ وقت لظهور النتيجة ما يقارب السنة .  
في هذا الفترة منار أصبحت تفقد مهارتها بتدريج توقفت عن المشي نهائيا تراجعت الى الحبي ثم الزحف فقدت الكلام تدريجيا ظهرت رآرة بالعين في ذلك اليوم المنتظر رن الجوال المستشفى ظهرت النتيجة منار مصابه بطفره جينية وراثيه الحثل العصبي (INAD).



هذا المرض ليس له علاج نهائيا فقط التأهيل مجرد يحافظ على المهارات المتبقية وأيضا لتقليل التدهور السريع سألت الطبيب كيف تظهر هذه الطفرة قال لا بد أن يكون الأم والأب حاملين للمرض لكي تكون الطفلة مصابه طلبنا تحويل لمدينة الملك فهد الطبية.

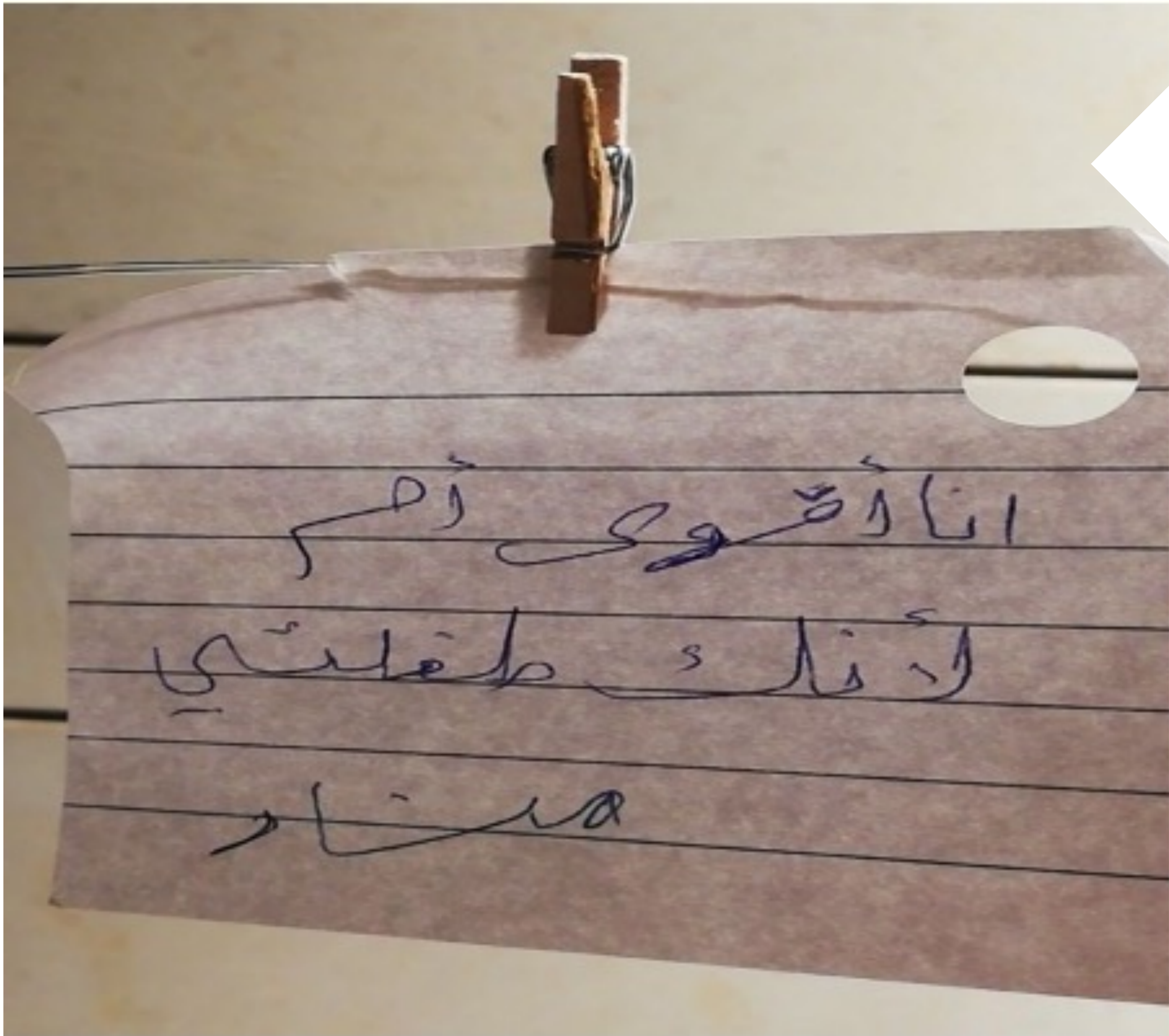
وبدأنا بالمراجعات طلبوا منا تحليل جينات للأم وللأب وأختها الصغيرة خلال الستة أشهر ظهرت النتيجة والتي أكدت بأننا حاملين للمرض و أن منار مصابة به.

ولكن لم يعد يهمني المرض أصبح همي كيف اساعد طفلي لكي تتحسن وأقلل من التدهور السريع ادخلتها أفضل المراكز الخاصة والرعاية النهارية ومدينة الأمير سلطان للخدمات الإنسانية لم اتوقف عن تأهيل طفلي وكان أملي بالله كبير، كانت تكتسب مهارات قليلة وسرعان ما تفقدها ...



ولكن الحمد لله على كل يوم يأتي وهي بجانبني سأبحث عن العلاج ولن أسمح لليأس أن يتمكن مني سأنتظر ذلك اليوم الذي اراها تستعيد عافيتها أصبحت اليوم بعمر سبع سنوات والحمد لله على كل حال الصبر ورضى بقضاء الله وقدره هذا الشي يخليك أقوى أم بالعالم.





## Infantile neuroaxonal dystrophy (INAD)

## الحتل العصبي المحوري لدى الأطفال

### ١/ ما هو مرض الحتل العصبي المحوري لدى الأطفال؟

هو اضطراب وراثي نادر يؤثر على المحاور العصبية المسؤولة عن توصيل الرسائل من الدماغ إلى أجزاء الجسم الأخرى، مما يؤدي إلى فقدان تدريجي للرؤية والمهارات البدنية والعقلية. الأعراض تبدأ بالعادة من عمر ٦-١٨ شهر ومن ثم تشتد حدتها مع العمر.

### ٢/ ما هو سبب حدوث هذا المرض؟

مرض الحتل العصبي هو من الأمراض الوراثية المتنحية التي تنتج عن خلل في أحد الجينات المسؤولة عن تكوين أنزيمات معينة متخصصة في استقلاب الدهون الفوسفورية. التمثيل الغذائي للدهون الفوسفورية مهم للعديد من عمليات الجسم، بما في ذلك المساعدة في الحفاظ على غشاء الخلية سليماً ويعمل بشكل صحيح.

هذا الجين يسمى: PLA2 G6 وعند حصول الخلل فيه يؤدي ذلك إلى إضعاف وظيفة إنزيم (PLA2 Group VI).



قد يؤدي هذا الضعف في وظيفة الأنزيم إلى تعطيل صيانة غشاء الخلية والمساهمة في تطوير الأجسام الكروية في المحاور العصبية.

على الرغم من أنه من غير المعروف كيف تؤدي التغيرات في وظيفة هذا الأنزيم إلى علامات وأعراض ضمور المحور العصبي الطفلي، فقد شوهدت مثلها مشاكل في التمثيل الغذائي للدهون الفسفورية في كل من هذا الاضطراب واضطراب آخر يسمى التتسكس العصبي المرتبط بالبانتوثينات كإينيز. ترتبط هذه الاضطرابات بالتغيرات في استقلاب الحديد في الدماغ. يدرس الباحثون الروابط بين عيوب الدهون الفسفورية، والحديد في الدماغ، وتلف الخلايا العصبية، لكنهم لم يحددوا كيف يمكن أن يساهم تراكم الحديد الذي يحدث لدى بعض الأفراد المصابين بضمور المحور العصبي الطفولي في سمات هذا الاضطراب.

### ٣/ ماهي أعراض المرض؟

في معظم الحالات، تظهر علامات وأعراض الحثل المحوري العصبي الطفولي مبكراً بين عمر ٦ أشهر حتى عمر ٣ سنوات ونادراً قد تحصل في وقت لاحق في مرحلة الطفولة أو خلال سنوات المراهقة وتتقدم بشكل أبطأ. يعاني الأطفال المصابون من صعوبات تدريجية في الحركة في جميع الأطراف حيث تكون عضلات ضعيفة في البداية و«مرنة» (منخفضة التوتر)، ثم تصبح تدريجياً شديدة الصلابة. في النهاية، يفقد الأطفال المصابون القدرة على الحركة بشكل مستقل. يسبب نقص قوة العضلات وصعوبة في الرضاعة ومشاكل في التنفس يمكن أن تؤدي إلى التهابات متكررة، مثل الالتهاب الرئوي.

من الشائع تأثر العين فقد يعاني بعض الأطفال من حركات العين السريعة اللاإرادية (الرأرأة)، والعيان اللتان لا تنظران في نفس الاتجاه (الحول)، وفقدان البصر بسبب تدهور (ضمور) العصب البصري وقد يتطور فقدان السمع أيضاً.

في الأشعة المغناطيسية للدماغ قد يوضح تضرر جزء من الدماغ يسمى المخيخ، والذي يساعد على التحكم في الحركات. وفي بعض الأفراد المصابين قد تتراكم كميات غير طبيعية من الحديد في منطقة معينة من الدماغ تسمى العقد القاعدية وتظهر بالأشعة.

### ٤/ ماهي أنواع وأنماط المرض؟

الحثل العصبي المحوري هو أحد أوجه الأمراض المتعلقة بجين PLA2G6 حيث أن هناك نمطين آخرين متعلقين بنفس الجين: الحثل العصبي المحوري الغير كلاسيكي و خلل التوتر العضلي الباركسوني. من الجدير بالذكر أن الثلاثة الأنماط قد تكون متداخلة في السمات السريرية والإشعاعية.

### ٤/ ماهي طرق التشخيص؟

عن طريق الفحص السريري وتقرير اشعة الدماغ وايضا اثبات المرض بتشخيص وراثي الذي يعمل عادة للطفل عن طريق عينة دم لتأكيد وجود التغير في النسختين المورثة من الأم والمورثة من

الأب في جين PLA2G6

### ٥/ ما مدى انتشاره؟

يصيب المرض تقريبا طفل من كل مليون طفل عالميا، قد تكون النسبة أعلى في البلدان العربية ولكن لا نملك الاحصائيات لذلك.

### ٦/ ما نسبة تكراره لدى أبوين لديهما طفل مصاب؟

مرض الحثل العصبي المحوري من الأمراض المتنحية التي تنتقل من أبوين ناقلين (حاملين) للمرض. حيث أن لكل جين في جسم الانسان نسختين، نسخة من الأب ونسخة من الأم، فاذا كان الأب والام حاملين(ناقلين) لنسخة مصابة فان النسخة الأخرى السليمة قادرة على القيام بالوظيفة فلا تظهر عليهم الأعراض، ولكن الخطورة تكمن إذا نقل كل منهما النسخة المصابة للطفل عندها يحصل المرض.



الجدير بالذكر ان احتمال ولادة طفل مصاب لأبوين حاملين تصل إلى ٢٥٪ مع كل حمل. وهناك فرصة ان يولد طفل سليم هو 75% علما ان بعض الأطفال السليمين يكونوا ناقلين للمرض مثل ابويهم وهذا يترتب الحذر في المستقبل حين زواجهم لكيلا تتكرر المشكلة مع ذريتهم.

الاهتمام البالغ بتجنب التعرض لعدوى الجهاز التنفسي والوقاية من المشاكل الرئوية المزمّنة بالحرص على المتابعة المتكررة مع اختصاصي الأمراض التنفسية والتنظيف المستمر للبلغم لتجنب عدوى الجهاز التنفسي. بعض الأطفال قد يعانون من الإمساك والذي يحتاج إعطاء المليينات.

المتابعة مع ذوي الاختصاص في قسم التأهيل، العلاج الطبيعي والوظيفي وتوفير المعدات والمستلزمات الطبية التي تساعد على تسهيل حركة الطفل..

الدعم النفسي والمعنوي للأهل عن طريق تسهيل التواصل وربط العائلات مع بعضهم البعض.

**٨/ ماهي آخر المستجدات في أساليب العلاج؟**  
دراسة سريرية مازالت تحت البحث لتقييم فعالية وأمان استخدام الحمض الدهني المتعدد غير المشبع المعزز بالديوتيريوم RT001، في حماية الخلايا العصبية من الانتكاس، بدأ البحث في صيف 2018 ولم تنتج عنه نتائج نهائية حتى الان. **ينصح الأطباء بمتابعة آخر المستجدات على**

الموقع: <https://clinicaltrials.gov>

**كل الشكر والتقدير للأم الملهمة: أم منار**

انستقرام: [skaseb611](https://www.instagram.com/skaseb611)

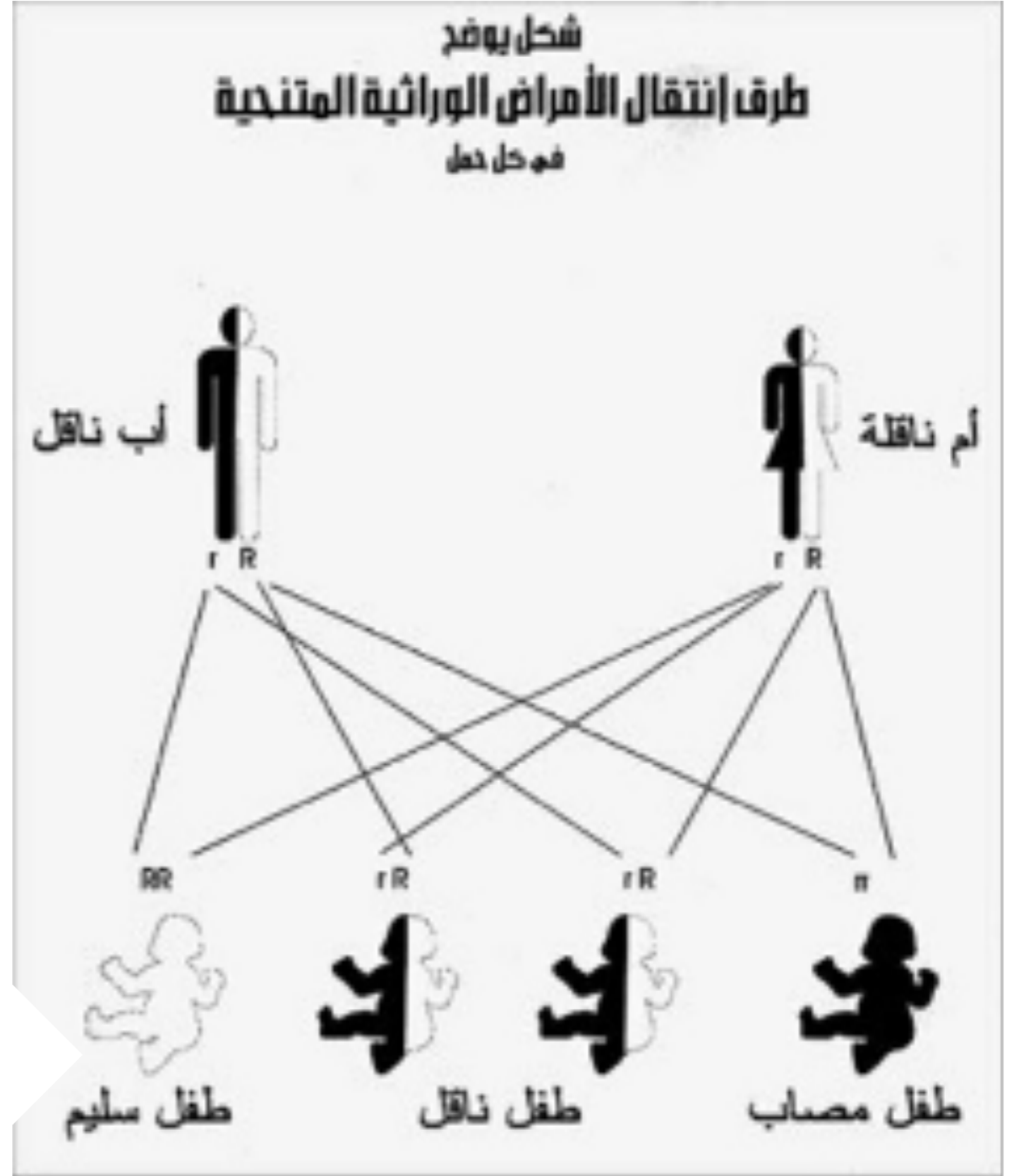
سناب شات: [skaseb61](https://www.snapchat.com/add/skaseb61)

إعداد:

د. عزيزة مفرح مشيبة

استشارية أمراض وراثية واستقلابية

مدينة الملك فهد الطبية بالرياض



**٧/ ماهي أساليب العلاج المتوفرة؟**

حالياً العلاجات المتوفرة للمرض تتمركز حول تخفيف الأعراض وتجنب المضاعفات المصاحبة للمرض واستشارة الأطباء المتخصصين لتخفيف الأعراض: كعلاج نوبات التشنج بالأدوية المختلفة حسب رأي استشاري الأعصاب وعلاج شد العضلات عن طريق العلاج الطبيعي وتجربة دواء (باكوفين) عن طريق الفم أو حقنه في السائل الشوكي في الظهر لبعض الحالات التي يقررها طبيب الاعصاب. بعض الأطفال الذين يعانون صعوبة التغذية والبلع والذين في خطر ارتجاع الغذاء واللعب الى الرئة ينصح انبوب المفاغرة عبر المعدة.





## سلسلة التقنيات المخبرية: تحليل التهجين الفلوري الموضعي (FISH Analysis)

تحدثنا في العديدين السابقين عن ماهية الكروموسومات و تطرقنا بشكل عام لطرق فحصها للأغراض الطبية (في العدد الأول)، و تطرقنا بتوسع في شرح آلية تحليل النمط الصبغي Karyotype Analysis (في العدد الثاني)، وعرضنا أنواع الإعتلالات التي قد تطرأ عليها من ناحية العدد أو البنية.

سنتطرق في هذا العدد لثاني أكثر تحليل للكروموسومات مستخدم في المختبرات الطبية وهو تحليل التهجين الفلوري الموضعي أو Fluorescence in situ hybridization, FISH **تعريفه:**

التهجين الفلوري في الموقع أو ال FISH عبارة عن تقنية مخبرية نتجت عن استخدام التقنيات الجزيئية مع التقنيات الخلوية، و تستخدم لفحص الكروموسومات أو DNA في مناطق محددة مسبقا و للكشف عن أنواع تغيرات أو اعتلالات صبغية محددة ولتحديد موقعها على الكروموسوم. **آلية التحليل:**

بطريقة مشابهة لتحليل النمط الصبغي، تعتمد هذه التقنية على أخذ عينة تحتوي على خلايا حية من المريض أو الشخص المراد فحصه، حيث يتم زراعتها في وسط كيميائي يسمح بانقسام الخلايا لزيادة عددها داخل جهاز الحاضنة في المختبر (أي خارج جسم الإنسان). بعد مرور وقت معين يتم إضافة مواد تساعد على جمع (أو حصد) الخلايا التي تم زراعتها ومن ثم إجراء خطوات التهجين الفلوري عليها و فحصها تحت المجهر.

بعد ذلك يتم تعريض الكروموسومات إلى تسلسل DNA صغير ومحدد مسبقا و مصنع يسمى مسبار أو مجس ((Probe مرتبط بجزيء فلوري Fluorescent tag متصل به، في وسط متحكم به حراريا و

# من مختبرات الوراثة



١- خريطة جينات معينة أو أجزاء محددة من الجينات أو المادة الوراثية على النمط الصبغي للفرد. مما يمكن من استخدام هذه المعلومة لفهم مجموعة متنوعة من تشوهات الكروموسومات والطفرة الجينية الأخرى. يستخدم بشكل عام كأداة لتحليل الكروموسومات والحصول على اجابة محددة تخص موقع محدد من الكروموسومات لتمكن الطبيب من اتخاذ القرار المبدئي الصحيح مع المريض لحين اتمام التحاليل الوراثية الأخرى.

٢- و يترتب تعبير النتيجة النهائية للتحليل (interpretation of result) على نوع المجس المستخدم و نوع الاعتلال الصبغي الموجود، و يوضح الجدول التالي الأنواع المختلفة من المجسات مع استخداماتها التشخيصية:





في درجة رطوبة معينة تهية لارتباط المسبار بالتسلسل المقابل له على الكروموسوم المريض المراد فحصه. تسمى هذه الخطوة بالتهجين الموضعي.

. بعدها يقوم أخصائي المختبر (الذي تم تدريبه على التعرف على أنواع المجسات المختلفة و ألوانها) بفحص عدد وشكل الكروموسومات تحت المجهر الفلوري. يتم من خلال الفحص تصوير النقاط المشعة و تحليلها بمساعدة برنامج حاسوبي.

تساعد هذه التقنية بتحديد وجود أو عدم هذا الجزء من الكروموسوم و تحديد موقعه بالإضافة للكشف عن أي تغير عددي حدث في هذا الجزء من الكروموسوم حدث أو لم يحدث.

### إستخداماته و أنواعه:

يوفر التهجين الفلوري الموضعي طريقة لتصوير

استخدامه التشخيصي	شكله	نوع المجس
يستخدم بشكل أساسي لتشخيص الاعتلالات الصبغية العددية		<b>1. مجس مركزي Centromeric Probe:</b> يرتبط عادة بالجزء المركزي من الكروموسوم الذي يحتوي على التسلسلات المتكررة فريدة و خاصة بالمناطق المركزية
يستخدم بشكل أساسي لتشخيص التغيرات التي قد تصيب أطراف الكروموسوم.		<b>2. مجس طرفي Telomeric Probe:</b> تتعرف مجسات التيلومير على التسلسل المتكرر TTAGGG الواقع في طرفي الكروموسومات.
يستخدم بشكل أساسي لتشخيص حذف أو اضافة أو انتقال جين محدد من موقعه الطبيعي.		<b>3. مجس الجين المحدد Gene/Locus specific Probe:</b> تستهدف المجسات النوعية تسلسلات جينات أو مواقع جينية معينة على كروموسوم معروفة بوجود اعتلالات مرضية محددة فيها.
يستخدم بشكل أساسي للتأكد من أن جميع أجزاء الكروموسوم تنتمي له ولم تنتقل له من كروموسوم آخر.		<b>4. مجس طلاء كامل الكروموسوم Whole Chromosome Paint:</b> تتكون مجسات طلاء الكروموسوم من مجموعات من مجسات خاصة بالكروموسوم تغطي كامل جزيء الكروموسوم.

رسم توضيحي 2: الجدول و الرسومات التوضيحية مستقى من McNeil Ford, Nicole & Ried, T. (2000). Novel molecular cytogenetic techniques for identifying complex chromosomal rearrangements: Technology and applications in molecular medicine. Expert reviews in molecular medicine. 2000. 1-14



## أنواع اعتلالات التي يمكن لفحص التهجين الموقعي الكشف عنها:

يوجد أنواع متعددة من اعتلالات النمط الصبغي، لكن أشهرها هم التالي:

1. التغيرات العددية مثل (1) التثلث الصبغي (Trisomy) أو أحادي الصبغي (Monosomy).
2. التبادل الصبغي بين الكروموسومات (Translocation)
3. الحذف (Deletion) أو تكرار (Duplication)

## محددات تقنية للتحليل:

يعتبر فحص التهجين الفلوري في الموقع ((FISH Analysis ثاني أشهر أنواع التحاليل التي تجرى لغرض تشخيص الاعتلالات الكروموسومية، وينتشر استخدامه في حالات تشخيص السرطانات، لصعوبة نمو هذا النوع من العينات في المزرعة النسيجية، و أيضا لأن طبيعة الأمراض السرطانية تتطلب الحصول على إجابات محددة و سريعة للبدء بالعلاج الصحيح بشكل عاجل، يمكن لهذا النوع من التقنية أن توفره.

مع ذلك ومثل أي تقنية يوجد بعض المحددات أو التحديات المرتبطة بهذه التقنية، على سبيل المثال و ليس الحصر:

1. تكشف هذه التقنية متغيرات وراثية محددة (وليست عامة) تعتمد على نوع و موقع تغطية المجسات أي أنها ليست تحليل لكامل المادة الوراثية.
2. أن يكون الجزء المتغير أصغر من تغطية المجس المستخدم.
3. قد يستدعي استخدام أكثر من مجس للوصول لطبيعة الإعتلال الكروموسومي مما يتطلب توفر ألوان فلورية أكثر و هذا خالياً كتقنية غير متاح بالشكل الكافي.
4. يجب زرع الخلايا و حصدها قبل اجراء التحليل مما قد يأخذ وقت للحصول على عدد مناسب من الخلايا.

في العدد القادم بإذن الله سيتم شرح تقنية حديثة أخرى يمكن أن تساعد في تخطي بعض التحديات التي تواجه كل من تحليل النمط الصبغي و التهجين الفلوري في الموقع.



د. سهى طاشكندي  
استشارية اكلينكية في الوراثة الخلوية  
رئيسة مختبر الوراثة الخلوية  
مدينة الملك فهد الطبية





## اليوم العالمي للأمراض النادرة

28 فبراير

### د. مها العتيبي

#### استشارية أمراض وراثية واستقلابية مدينة الملك سعود الطبية

وهذا بالغالب سيرة الامراض النادرة التي تستنزف المريض الكثير من الوقت قد يتجاوز في المتوسط ست سنوات ويرى خلالها ما معدله 7.3 طبيب.

وتعرف الامراض النادرة بانها اضطرابات صحية تصيب نسبة ضئيلة من سكان بلد ما، و يعد المرض نادراً إذا أصاب واحداً من كل 2000 شخص من السكان، فكثير من هذه الأمراض النادرة أغلبها جيني المنشأ، أي أنها ناتجة عن خلل في المادة الوراثية تصاحب المريض على مدى الحياة، بالرغم من أن آثار بعضها قد لا تظهر واضحاً إلا في عمر متأخر وهناك 50% من المصابين بالأمراض النادرة من الأطفال، كما أن 30% من المصابين يموتون قبل أن يبلغوا الخامسة، ويختلف تعريف الأمراض النادرة من بلد لآخر، فمثلاً في الولايات المتحدة تعرفه بأنه :

في مهنة الطب، يعتبر تشخيص حالة المريض بمثابة المحك الذي يسمح بأساس التشخيص. ويسمح للممارسين الصحيين بتقديم العلاج الأنسب ووضع خطة علاجية ومتابعة طبية بمرور الوقت. ولكن في كثير من الحالات، يُظهر المرضى المصابون بأمراض نادرة وعلامات سريرية غير محددة قد تتطور بمرور الوقت بدرجة كبيرة من التعقيد. ويؤدي هذا إلى بقاء العديد من المرضى غير مشخصين لفترة طويلة، مما يؤدي إلى رحلة تشخيصية تتكون من اختبارات معملية أو تصويرية متعددة، وتكاليف باهظة للفرد وأنظمة الرعاية الصحية.، مما يؤدي بهم الي فقدان جودة الحياة أكثر من الأشخاص المصابين بأمراض مزمنة شائعة، هذا فضلا عن تلقي العلاج الغير صحيح او مضاعفات لا رجعة فيها في بعض الأحيان لا قدر الله .



المرض الذي يصيب أقل من 200 ألف من السكان، أو حوالي 1 من كل 1500 شخص. أما الاتحاد الأوروبي فيعرفه بأنه الذي يصيب أقل من شخص من كل 2000 (حسب تعريف الاتحاد الأوروبي).

أما بحسب التعريف القانوني للمرض النادر في اليابان هو الذي يصيب أقل من 50000 مريض في اليابان أو حوالي 1 من 2500 شخص.

ويقدر أن الذين يعيشون مع مرض نادر في جميع أنحاء العالم ما بين 263 و 446 مليوناً

مصاب بالأمراض النادرة في العالم منهم 3.5 ملايين في بريطانيا ، 30 مليون في أوروبا وهناك ملايين أخرى في بقية دول العالم. وفي العالم العربي يوجد ما يقارب من 25 مليون شخص

ويرتبط هذا بارتفاع معدلات زواج الأقارب في المنطقة العربية. ووفقاً لمنظمة الصحة العالمية هناك أكثر من 7 آلاف مرض نادر يؤثر على نسبة

7% من السكان دول العالم. وهذا الرقم قابل للزيادة مع تطور آليات التشخيص الحديثة .

بالرغم من وجود الفحص المبكر لحديثي الولادة وإدخال التسلسل الجيني في عدد من المستشفيات والأنظمة الصحية إلا أن أسباب العديد من الأمراض النادرة غير معروفة. ويعتبر 80% منها وراثية المنشأ وهذا أحد أسباب انتشار بعض

الأمراض النادرة في العائلات ، مما يشكل قلقاً بالنسبة للمرضى وعائلاتهم في "رحلة تشخيصية" شاقة ، تنتقل من طبيب إلى طبيب ، لسنوات قبل

معرفة سبب حالتهم ثم اكتشاف عدم توفر علاج في كثير من الأحيان. وهذا بالنسبة لهم شعور مؤلم بأنهم فقدوا الأمل.

تشخيص الأمراض النادرة يعتبر أحد التحديات القوية حيث أن معظم الأطباء لديهم معرفة محدودة بهذه الأمراض ، و 40% من الممارسين العاميين و 24% من الأطباء المتخصصين ليس لديهم

الوقت للعمل على هذه التشخيصات .

تشخيص الأمراض النادرة يعتبر أحد التحديات القوية حيث أن معظم الأطباء لديهم معرفة محدودة بهذه الأمراض ، و 40% من الممارسين العاميين و 24% من الأطباء المتخصصين ليس لديهم

الوقت للعمل على هذه التشخيصات .

تشخيص الأمراض النادرة يعتبر أحد التحديات القوية حيث أن معظم الأطباء لديهم معرفة محدودة بهذه الأمراض ، و 40% من الممارسين العاميين و 24% من الأطباء المتخصصين ليس لديهم

الوقت للعمل على هذه التشخيصات .

كل هذه العوامل تؤدي إلى نقص التشخيص أو تأخر تشخيص الأمراض النادرة. علاوة على ذلك ، حتى إذا كان المريض يشتبه في إصابته بمرض نادر ، فلا يزال هناك احتمال كبير بالتشخيص الخاطئ بسبب تداخل طيف الأعراض للعديد من

الأمراض النادرة بشكل عام ، يتم التشخيص النهائي لمعظم الأمراض النادرة باستخدام اختبار جيني بالنظر إلى كل هذه القيود وبالرغم من قطع الباحثون خطوات كبيرة في السنوات الأخيرة نحو فهم أفضل لكيفية تشخيص عدد من الأمراض

النادرة ، إلى أن تشخيص الأمراض النادرة لا يزال يمثل مهمة صعبة تحمل الكثير من التحدي والشغف للوصول للتشخيص ومساعدة المرضى.

ويبقى التأثير النفسي والاجتماعي عاملاً مهماً ، فالتعايش مع الأمراض النادرة غالباً ما يرتبط بآثار سلبية على كل من الأطفال وأسرهم. ، فالعواقب النفسية ، يشير الاسم نفسه إليها ، "مرض نادر"

وهذا هو السبب في أن العديد من الأشخاص الذين يعانون منه يشعرون بأنهم خارج عن المألوف. نتيجة لذلك ، يشعرون بالتمييز على المستوى الاجتماعي في جوانب مثل التعليم أو الترفيه أو حتى أنشطة الحياة اليومية ، و تواصل أنظمة الرعاية الصحية

إثارة المخاوف بشأن إدارة إدخال علاجات جديدة ، لا سيما في حالة العلاجات الخلوية والجينية التي يمكن أن تحل محل الرعاية مدى الحياة بعلاج لمرة واحدة ولكن عندما يتحمل المريض التكاليف.

النظام الصحي مقدماً. من الواضح أن هذا يمثل تحدياً كبيراً للأنظمة الصحية الواقعة بالفعل تحت ضغط من زيادة الطلب على خدماتها.

بينما تم إحراز الكثير من التقدم في تعلم كيفية تشخيص الأمراض النادرة وعلاجها والوقاية منها والعديد من الأبحاث في تقييم وتصنيف الأمراض وطرق العلاج الخلوية والجينية إلا أن هناك الكثير من الأمراض النادرة لا تزال بدون علاج.

بينما تم إحراز الكثير من التقدم في تعلم كيفية تشخيص الأمراض النادرة وعلاجها والوقاية منها والعديد من الأبحاث في تقييم وتصنيف الأمراض وطرق العلاج الخلوية والجينية إلا أن هناك الكثير من الأمراض النادرة لا تزال بدون علاج.

بينما تم إحراز الكثير من التقدم في تعلم كيفية تشخيص الأمراض النادرة وعلاجها والوقاية منها والعديد من الأبحاث في تقييم وتصنيف الأمراض وطرق العلاج الخلوية والجينية إلا أن هناك الكثير من الأمراض النادرة لا تزال بدون علاج.

بينما تم إحراز الكثير من التقدم في تعلم كيفية تشخيص الأمراض النادرة وعلاجها والوقاية منها والعديد من الأبحاث في تقييم وتصنيف الأمراض وطرق العلاج الخلوية والجينية إلا أن هناك الكثير من الأمراض النادرة لا تزال بدون علاج.

بينما تم إحراز الكثير من التقدم في تعلم كيفية تشخيص الأمراض النادرة وعلاجها والوقاية منها والعديد من الأبحاث في تقييم وتصنيف الأمراض وطرق العلاج الخلوية والجينية إلا أن هناك الكثير من الأمراض النادرة لا تزال بدون علاج.

بينما تم إحراز الكثير من التقدم في تعلم كيفية تشخيص الأمراض النادرة وعلاجها والوقاية منها والعديد من الأبحاث في تقييم وتصنيف الأمراض وطرق العلاج الخلوية والجينية إلا أن هناك الكثير من الأمراض النادرة لا تزال بدون علاج.

بينما تم إحراز الكثير من التقدم في تعلم كيفية تشخيص الأمراض النادرة وعلاجها والوقاية منها والعديد من الأبحاث في تقييم وتصنيف الأمراض وطرق العلاج الخلوية والجينية إلا أن هناك الكثير من الأمراض النادرة لا تزال بدون علاج.

بينما تم إحراز الكثير من التقدم في تعلم كيفية تشخيص الأمراض النادرة وعلاجها والوقاية منها والعديد من الأبحاث في تقييم وتصنيف الأمراض وطرق العلاج الخلوية والجينية إلا أن هناك الكثير من الأمراض النادرة لا تزال بدون علاج.

بينما تم إحراز الكثير من التقدم في تعلم كيفية تشخيص الأمراض النادرة وعلاجها والوقاية منها والعديد من الأبحاث في تقييم وتصنيف الأمراض وطرق العلاج الخلوية والجينية إلا أن هناك الكثير من الأمراض النادرة لا تزال بدون علاج.



حيث يشكل ما يقارب 95% من الامراض النادرة بلا علاج .

ومع سعي المراكز الطبية المتقدمة الي تقديم المساعدة والاقتراحات لمرضى الامراض النادرة الا ان هناك حاجة كبيرة للبحث والتطوير في مجال الأمراض النادرة فمجال الأمراض النادرة مجالاً يتطلب مبادرات لجذب الاهتمام الأكاديمي والطبي بالإضافة إلى ذلك ، الخبراء نادرون جداً . والندرة لها تأثير على البحث والتطوير مع الحاجة للتجارب السريرية وكذلك التحدي لاستخدام الأساليب المبتكرة . والأدوية الجديدة . ويقدم مجال الأمراض النادرة العديد من الفرص للمضي قدماً في البحث والتطوير بشكل عام: على سبيل المثال ، الأمراض النادرة مفيدة في رسم خرائط الجينوم البشري ، حيث أن معظم الأمراض النادرة هي اضطرابات مندلية . وهناك مستوى عال من الاهتمام في مجتمع الأبحاث الطبية الحيوية لتشريح الآلية الجينية ، والتي تُترجم إلى تحسين في إمكانيات الاختبار للعديد من الأمراض النادرة وفهم أفضل لآليات الأمراض الشائعة . ومع ذلك ، فإن التاريخ الطبي للأشخاص النادرة ، في المقابل ، غالباً ما يكون غير مفهوم بشكل جيد بسبب العقبة التي يمثلها عدم القدرة على جمع البيانات الكافية للدراسات بسبب ندرة هذه الأمراض و بسبب الصعوبة الحالية في استخدام السجلات الطبية في أنظمة المعلومات الصحية لعدم كفاية تدوين الأمراض النادرة في التصنيف الدولي للأمراض .

ونجد ان من اهم التوصيات في رفع مستوى الوعي العام بالأمراض النادرة هو عن طريق تفعيل اليوم العالمي للأمراض النادرة ( 28 من شهر فبراير) واقامة الندوات والتثقيف الصحي في وسائل التواصل الاجتماعي والنشرات الاعلامية

و توفير المعلومات للجودة الشاملة للمجتمع حول المرض النادر و الاهتمام بدعم المرضى الأكثر عزلة وأولياء أمورهم لتوفير مجتمعات جديدة للمريض مع الدعم المادي والاجتماعي والنفسي للمريض وأسرته . و تقديم حوافز للشركات لتطوير علاجات للأمراض النادرة ودعم الأطباء ، والحرص على متابعة المريض بعد بدء العلاج في المراكز الصحية تحت رقابة طبيه وتقييم صحي شامل له او لاي مضاعفات وتسجيل مدى تطور المرض و لتجنب التوقف عن العلاج نتيجة اي عوامل إكلينيكية او نفسية مع توفير خدمات التمريض للتثقيف والتدريب عن الأمراض النادرة واساليب علاجها

وختاماً لا يزال هناك العديد من التحديات التي يتعين التغلب عليها لتحسين وتطوير سياسات الأمراض النادرة لتقديم الرعاية الصحية والنفسية للمرضى واسرهم .

### مراجع

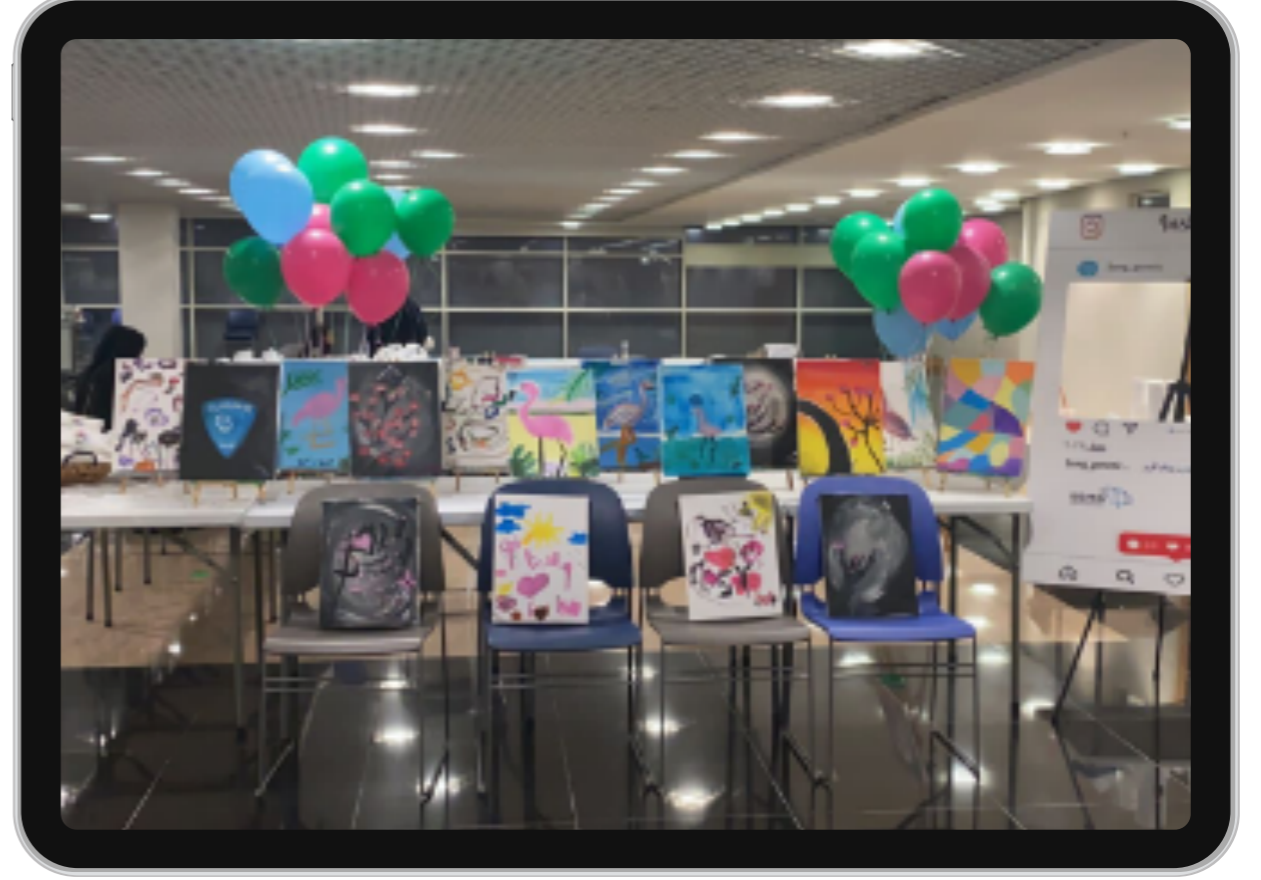
- 1) Ziyad S. Almalki, Abdullah K. Alahmari, Jeff J. Guo . Access to orphan drugs in the Middle East: Challenge and perspective. Intractable Rare Dis Res. 2012 Nov; 1(4): 139–143.
- 2) I-Aqeel A. Common Genetics and Metabolic Diseases in Saudi Arabia. Middle East J Fam Med. 2004;6(6). [http://www.mejfm.com/Newarchives2013/Common Genetics and Meta.pdf](http://www.mejfm.com/Newarchives2013/Common%20Genetics%20and%20Meta.pdf). Accessed June 5, 2019
- 3) Alfadhel M, Benmeakel M, Hossain MA, Al Mutairi F, Al Othaim A, Alfares A, Al Balwi M, Alzaben A, Eyaid W. Thirteen-year retrospective review of the spectrum of inborn errors of metabolism presenting in a tertiary center in Saudi Arabia. Orphanet J Rare Dis. 2016;11(1): 126. doi:10.1186/s13023-016-0510-3
- 4) Jannik Schaaf ,Martin Sedlmayr, Johanna Schaefer . Diagnosis of Rare Diseases: a scoping review of clinical decision support systems. Orphanet Journal of Rare Diseases volume 15, Article number: 263 (2020)
- 5) European Commission – European Commission. (2020). Rare diseases. [online] Available at: [https://ec.europa.eu/info/research-and-innovation/research-area/health/rare-diseases\\_en](https://ec.europa.eu/info/research-and-innovation/research-area/health/rare-diseases_en) [Accessed 27 Jan. 2020].



جانب من  
فعالية  
جدة



جانب من  
فعالية  
الرياض



جانب من  
فعالية  
الشرقية



فيديو  
قصير عن  
الفعالية:



فعالية  
نادرون وبكم أقوى  
بمناسبة اليوم العالمي للأمراض النادرة



# مسك الختام

## الجمعية السعودية للطب الوراثي

د. زهير عبدالله رهبيني  
استشاري أمراض الأطفال  
وأعراض الوراثة



بدأت اللجنة أعمالها على مستويين، الأول هو قيامها بنشاطها العلمي والتوعوي تدريجياً وبالمشاركة مع الجمعية السعودية لطب الأطفال في النوادي العلمية وورش العمل والمؤتمرات والثاني هو العمل لإنشاء جمعية مستقلة للطب الوراثي وذلك بوضع الرسالة والرؤية والأهداف والبرامج للجمعية المستهدف انشائها.

في عام 2008 م تم تقديم طلب للهيئة السعودية للتخصصات الصحية والتي كان يرأسها د. عبد العزيز بن حسن الصايغ بإنشاء الجمعية حسب المعايير المطلوبة في حينها وهي ان تبدأ بـ 50 عضواً مؤسساً لها، وبتوفيق الله أولاً ثم دعم سعادة د. السويلم تمت الموافقة على تأسيس الجمعية السعودية للطب الوراثي عام 2008 م. وبعد قرار التأسيس تم اختيار مجلس الإدارة بطريقة انتخابية وتحت اشراف الهيئة السعودية

تأسست الجمعية السعودية للطب الوراثي في 10/2/1429 هجري الموافق 17/2/2008 ميلادي تحت مظلة الهيئة السعودية للتخصصات الصحية كأول جمعية علمية متخصصة في مجال طب الوراثة في المملكة العربية السعودية، بل في العالم العربي والإسلامي.

بدأت فكرة انشاء الجمعية عندما كنت عضواً عاملاً ثم أحد أعضاء مجلس إدارة الجمعية السعودية لطب الأطفال في الفترة من 2000-2015 ميلادي حيث عرضت الفكرة على د. عبد الرحمن السويلم - رئيس الجمعية السعودية لطب الأطفال في ذلك الوقت - حيث دعم فكرة انشاء لجنة تحت جمعية طب الأطفال مختصة بالطب الوراثي وقد دعمها سعادته معنوياً ومادياً حيث سمح لنا باستعمال مكتب وسكرتارية الجمعية للقيام بمهام اللجنة.

تكونت اللجنة من عدة أعضاء ومن مستشفيات مختلفة تشمل ممثلين من مستشفى الملك فيصل التخصصي ووزارة الصحة والمستشفى العسكري ومستشفى الحرس الوطني، كما تشمل تخصصات مختلفة من الطب الوراثي تشمل الأطباء وفني المختبرات والباحثين.



## نشاط الجمعية:

- ١/ عقد المؤتمرات والندوات والحلقات الدراسية في مجالات الطب الوراثي.
  - ٢/ تشجيع إجراء البحوث العلمية في مجالات الطب الوراثي.
  - ٣/ إصدار نشرة دورية علمية في مجال الطب الوراثي.
  - ٤/ إصدار النشرات والمطبوعات التوعوية للمجتمع في مجالات تخصص الجمعية.
  - ٥/ دعوة العلماء والمفكرين ذوي العلاقة للمشاركة في نشاطات الجمعية.
  - ٦/ المساهمة في برنامج التدريب والتعليم المستمر في مجالات تخصص الجمعية.
  - ٧/ تقديم المشورة الفنية للجهات الصحية المختلفة فيما يخص الممارسات والأنشطة والإجراءات الصحية.
  - ٨/ المشاركة العلمية الفعالة في المؤتمرات والمعارض والندوات الإقليمية والعالمية
- كانت البدايات صعبة كأي عمل جديد، ولكن بتوفيق الله أولاً ثم بجدية ومهارة أعضاء مجلس الإدارة خطت الجمعية خطوات جيدة وذلك بالتعريف بالجمعية على المستوى الطبي والمجتمعي.
- وحتى لا يطول الحديث فسوف أخص أهم **الإنجازات في هذه الفترة كالتالي:**
- ١/ تكوين لجان للجمعية فتكونت اللجنة العلمية لوضع البرنامج العلمي للجمعية سنوياً واللجنة الثانية هي اللجنة التوعوية وهي المسؤولة عن توعية المجتمع عن طريق المحاضرات والندوات وغيرها، أما اللجنة الثالثة فهي اللجنة الإعلامية لمتابعة ونشر نشاطات الجمعية إعلامياً على مستوى الجرائد والمجلات ومواقع التواصل الاجتماعية المختلفة، وأخيراً لجنة الفحوصات الوراثية والإرشاد الوراثي لوضع المعايير والضوابط والتوصيات لهما.

وتحت إشراف الهيئة السعودية للتخصصات الصحية مكوناً من تسعة أعضاء برئاسة د. أمين صفيطة واخترت نائباً له لمدة 3 سنوات وبعدها تم اختياري لرئاستها لمدة 6 سنوات مدة الدورة الثانية والثالثة لمجلس الإدارة. وبعدها تولى رئاستها د. صالح الغامدي وأخيراً د. أمل الهاشم والتي لازالت في هذا المنصب حتى كتابة هذا المقال.

كانت تعقد اجتماعات مجلس الإدارة أسبوعياً وذلك لاستكمال رؤية ورسالة واهداف الجمعية والنشاطات العلمية للجمعية ووضع شعار للجمعية، ويمكن تلخيص ذلك الجهد والذي اخذ بعض الوقت لإيماننا بأن وضع الأسس والتصور الصحيح لأي عمل هو القاعدة لاستمراره.

ويمكن تلخيص ما تم من جهد في الآتي:

## الرؤية:

أن تكون الجمعية رائدة إقليمياً حاضرة عالمياً في شتى مجالات الطب الوراثي.

الرسالة:

تهدف الجمعية السعودية للطب الوراثي لتكون منتدى يساهم من خلاله كل من له اهتمام في مجال الطب الوراثي بالمملكة العربية السعودية لتطوير وتنسيق الممارسة الطبية للوراثة وإثراء البحث العلمي، والتواصل التوعوي، والمهني والمجتمعي.

## أهداف الجمعية:

- ١/ تنمية وتطوير الفكر والأداء العلمي والمهني لأعضاء الجمعية
- ٢/ الإسهام في حركة التقدم العلمي والمهني في مجالات الطب الوراثي.
- ٣/ تبادل الإنتاج العلمي بين المؤسسات والهيئات العلمية والمهنية داخل وخارجها.
- ٤/ تقديم الاستشارات والدراسات اللازمة لرفع مستوى الأداء في مجالات الطب الوراثي.
- ٥/ الإسهام في وضع معايير ممارسة المهنة في تخصص الطب الوراثي.
- ٦/ رفع مستوى الوعي الصحي الوراثي لدى المجتمع.



٢/ زيادة ميزانية الجمعية لأنها جمعية غير ربحية ولا يوجد لها دعم مباشر الا ما كان عند انشائها من الهبة المالية للهيئة السعودية للتخصصات الصحية والتي تقدر بخمسين ألف ريال.

٣/ عقد المؤتمرات والندوات والحلقات الدراسية في مجالات الطب الوراثي، فقد تم في هذه الفترة اقامة عدة مؤتمرات عالمية بمعدل مؤتمر سنويا وذلك بدعوة المختصين من داخل وخارج المملكة، وتناقش هذه المؤتمرات المستجدات في الطب الوراثي من ناحية التشخيص والفحوصات الوراثية المختبرية والوقاية وقضايا الارشاد الوراثي والأبحاث في هذا المجال وهي تستهدف المختصين والعاملين في حقل الوراثة. كما تم إقامة العشرات من ورش العمل في الطب الوراثي، ويستهدف هذا النشاط غير المختصين في الوراثة من الممارسين الصحيين مثل الأطباء والمرضى وفني المختبرات لزيادة الوعي بهذه الامراض مما يساعد الأطباء العاميين وأطباء طب الأطفال والباطنة بصفة خاصة لمعرفة أعراض الامراض الوراثية ومن ثم الإحالة المبكرة للمختصين للتدخل والعلاج والوقاية ويركز هذا النشاط أيضا على المدن والمناطق البعيدة في الغالب فقد تيسر إقامة هذا النشاط في الرياض وجدة ومكة والمدينة والدمام والاحساء وتبوك والجوف وخميس مشيط والباحة وغيرها من المدن. ومن النشاطات العلمية المستمرة والمهمة تأسيس النادي العلمي والذي بدأ في مدينة الرياض ثم جدة ومكة والدمام والهدف منه هو نقاش الحالات بين المستشفيات المختلفة في مدينة واحدة او مدن قريبة من بعضها وذلك لأخذ آراء الأطباء في حالات لم يتم تشخيصها أو حالات نادرة لرفع مستوى الوعي بوجودها والتعامل معها.

٤/ إقامة الأيام التوعوية، وهذا النشاط يستهدف أمسيات للمرضى وذويهم بحيث يكون هناك فعاليات ذات طابع اجتماعي وترفيهي للأطفال ذوي الاعاقات الوراثية وفي نفس الوقت عمل نشاط توعوي لآباء و أمهات المرضى في صالة

مغلقة بإعطاء محاضرة او محاضرتين باللغة العربية وفتح مجال الأسئلة والمدخلات لأهالي المرضى، وقد لقي هذا النشاط ترحيبا وصدى إعلامي ممتاز خصوصا على مستوى وسائل التواصل الاجتماعي ويقام هذا النشاط بمعدل مرتين سنويا. كما دأبت الجمعية على إقامة محاضرات على مستوى طلبة وطالبات المدارس الثانوية والجامعات تركز على معلومات عامة عن الوراثة والامراض الوراثية الشائعة والتعريف بالبرامج الوطنية للوقاية مثل فحص ما قبل الزواج والفحص المبكر للمواليد. ومن النشاطات التي تستهدف الطلبة إقامة مسابقة سنوية على شكل مقال عن موضوع وراثي وبتحكيم لجنة من خبراء الوراثة لمنح الفائزين ومشرفيهم جوائز قيمة من الجمعية. وعادة تختار أيام عالمية عن الوراثة لإقامة هذا النشاط على هامشها مثل يوم الامراض النادرة او يوم متلازمة داون وغيرها.

٥/ دعوة العلماء والمفكرين ذوي العلاقة للمشاركة في نشاطات الجمعية من الداخل او خارج المملكة وذلك لتبادل المعلومات وطرح المستجدات من أصحاب التخصص مباشرة.

٦/ المساهمة في برنامج التدريب والتعليم المستمر في مجالات تخصص الجمعية، فقد تم عمل دورات سنوية لأطباء التدريب في زمالة الطب الوراثي بحيث تعطى محاضرات مجدولة لتغطية مواضيع الطب الوراثي المختلفة وقد حضي هذا النشاط بتفاعل وردود ممتازة من الأطباء المتدربين.

٧/ إصدار مجلة علمية في مجال الطب الوراثي باللغة الانجليزية وهذا عنوان المجلة:

## Journal of Biochemical and ) ( Clinical Genetics

والمعنى العربي هو مجلة امراض الاستقلاب والوراثة الاكلينيكية، وقد صدر العدد الأول في 2018 ثم تتابع الإصدار بمعدل عديدين سنويا.



كما كان للجمعية اسهامات في اصدار كتب باللغة الإنجليزية عن بعض المواضيع المهمة للممارسين الصحيين مثل الفحص المبكر للمواليد وامراض الليسوسوم والتغذية الخاصة لأمراض التمثيل الغذائي وغيرها.

٨ / اصدار مجلة توعوية ربع سنوية باللغة العربية تحت مسمى ( وراثيات ) والتي صدر عددها الاول في نهايات عام ٢٠٢١ وبين ايديكم الان هو العدد الثالث من المجلة.

٩ / تشجيع إجراء البحوث العلمية في مجالات الطب الوراثي، وبالإضافة الى ما ذكر سابقا من تشجيع الجمعية للجيل الجديد من البحث وكتابة المقالات العلمية على هامش الأيام العالمية المختصة بالوراثة ومكافئة الفائزين والمشرفين عليهم فقد عمدت الجمعية أيضا الى دعم الأبحاث خاصة من المبتدئين الجدد في المؤتمر العالمي السنوي والتي تعرض في بوسترات حائطية ومكافئة الفائزين بمكافئات مالية ومادية مجزية.

١٠ / عقد مذكرات التفاهم مع وزارة الصحة وبعض الجمعيات الأخرى وذلك لوضع منظومة متكاملة لخدمة المرضى ونشر الوعي في مجال الوراثة ووضع المعايير العالمية في التشخيص الاكلينيكي والمختبري والعلاج والوقاية وتقديم المشورة الفنية للجهات الصحية المختلفة فيما يخص الممارسات والأنشطة والإجراءات الصحية. كما تم عمل شراكات مع شركات الادوية لدعم الجمعية في نشاطاتها المختلفة.

١١ / المشاركة العلمية الفعالة في المؤتمرات والمعارض والندوات الإقليمية والعالمية، فقد كان للجمعية اسهامات في التعاون مع بعض المؤتمرات الإقليمية في دبي ومراكش وعمان (الأردن) واسطنبول سواء في المشاركة في الجدول العلمي للمؤتمر او على هامش المعرض المصاحب وذلك للتعريف بالجمعية وزيادة أعضاء الجمعية من خارج المملكة.

١٢ / اصدار موقع الإلكتروني للجمعية وهذا عنوانه:

[www.ssmg.org.sa](http://www.ssmg.org.sa)

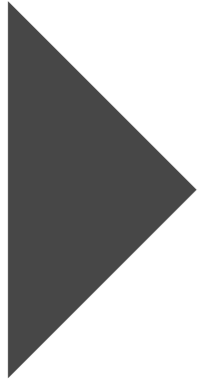
وذلك لربط أعضاء الجمعية للدخول على أسماء مجلس الإدارة ونشاطات الجمعية المختلفة والتسجيل عن طريق الموقع في نشاطات الجمعية المستقبلية، وأيضا يوجد في الموقع التوصيات والمعايير العالمية لخدمة الباحثين عن الضوابط المتفق عليها في مجال الطب الوراثي، كما تم وضع الروابط للجمعيات الاوربية والأمريكية المختصة في الوراثة ليسهل على العضو مشاهدة المستجدات والنشاطات العلمية من خلالها.

كما عملت الجمعية على انشاء روابط مختلفة على مواقع التواصل الاجتماعي مثل الفيس بوك والتويتر وغيرها. كما يوجد في الموقع قنوات التواصل المختلفة للجمعية. وهذا عنوان الجمعية البريدي لمن أحب ان يتواصل معها:

[ssmg@ccfhs.org](mailto:ssmg@ccfhs.org)







الجمعية السعودية للطب الوراثي  
Saudi Society of Medical Genetics



مجلة فصلية طبية

إصدار الجمعية السعودية للطب الوراثي