

# راثيات

مجلة فصلية طبية



## اضطراب الهوية الجنسية

قراءة نتائج الفحص  
الوراثي بتقنية الجيل  
التالي

# المحتويات

افتتاحية العدد

2

مرض نادر وأمّهات ملهمات

3

اضطراب الهوية الجنسية وعلاقتها بالوراثة

27

من المختبر

39

مسك الختام

43

## أعضاء المجلة

**د. أمل محمد الهاشم**

استشارية أمراض الأطفال  
وأعراض الوراثة

**د. زهير عبدالله رهبيني**

استشاري أمراض الأطفال  
وأعراض الوراثة

**د. عزيزة مفرح مشيبة**

استشارية أمراض الأطفال  
وأعراض الوراثة

**د. روضة أحمد سنبل**

استشارية أمراض الأطفال  
وأعراض الوراثة

**د. سميرة سقطي**

استشارية أمراض الأطفال  
وأعراض الوراثة

**د. سهى طاشكندي**

استشارية علم الوراثة  
الخلوي

**د. عبید محمد البلیم**

أستاذ مساعد تخصص  
وراثة جزيئية

**د. مريم محمد العيسى**

أستاذ مساعد وراثة  
جزيئية ، معلوماتية وراثية  
وهندسة جينية

**أ. منيرة الشهري**

مستشارة وراثية

09:41



ابو فهد

مجلة وراثيات: منبر اعلامي وصوت يحكي واقعا من رحم المعاناة لهذه الاسرة الكريمة مع هذه الامراض النادرة ومن مختصين نذروا أنفسهم للإنسانية والبذل والعطاء. فقد قيض الله لهذه الفئة أطباء وعلماء أمناء يحبون فعل الخيرات ومد يد العون علما وعملا فكانوا أهلا لهذه الثقة والمكانة وعلى قدر كبير من المسؤولية. وما هذه المجلة الغراء الا جزء يسير من جهد مبارك تترجم أسرار هذه الامراض وتسلط الضوء من خلال الابحاث العلمية والقصص الملهمه لثقيف المجتمع ولتجنب مثل هذه الامراض المزمنة حتى ينشأ جيل سليم معافا بإذن الله، وكذلك تخفيفا لمعاناة من ابتلاهم الله بهذه الامراض دون سابق علمهم ولله الحكمة البالغة وله سبحانه الامر من قبل ومن بعد.

ولا يفوتني الاشارة إلى ما أولته حكومتنا الرشيدة أيدها الله والدعم اللامحدود للعلاج والتخفيف من هذه المعاناة للمرضى وأسرههم عبر إنشاء مراكز ابحاث وتشبيد مستشفيات متقدمة وتخصية عملاقة. ومن هذا المنطلق لا يسعنا الا أن نتقدم بوافر الشكر وعظيم الامتنان لقيادتنا الرشيدة أعزها الله التي سخرت كل امكانياتها والتي تتكفل بعلاج مثل هذه الحالات بالملايين للحالة الواحدة. والشكر موصول لوزارة الصحة على حرصهم ومتابعتهم لهذا المرفق الحيوي الهام، ولهذه الكوكبة من الاطباء العلماء العاملين في هذا التخصص النادر الذين أنقذوا بعد الله أطفالا كادوا أن يكونوا في عداد الاموات والله أسأل أن يكون لقيادتنا الرشيدة والقائمين على المرضى نصيب من هذه الآية الكريمة {ومن أحيها فكأنما أحيانا جميعا}

ودمتم بأحسن حال والحمد لله على كل حال.

# الافتتاحية

في ظل التسارع العلمي في شتى الميادين بشكل عام وفي مجال الطب الوراثي بشكل خاص اتسعت دائرة المعرفة والسعي نحو فك اسرار هذا العلم الذي يزال غامضا في الكثير من نواحيه. وعندما يزيد الغموض في أمر ما تزيد معه الشائعات والأفكار المغلوطة فكان لزاما علينا ان نفند ذلك بما أثبتته العلم الحديث وجرت عليه التجارب العلمية المحكمة.

نحن هنا في ( وراثيات ) نسبر معكم أغوار هذا العلم ونطرح بين ايديكم علما موثقا وتجارب ملهمة.

( وراثيات ) تطرح بين صفحاتها الامتزاج الفريد بين نظرة العلم وتجارب المرضى مما يجعل طرح المواضيع متفردا يصل الى القلوب قبل العقول.

( وراثيات ) في هذا العدد جمعت لكم العديد من قصص الأمهات الملهمات حول الوطن العربي، وكلنا سعادة ان مجلة وراثيات لم تقتصر فقط على المجتمع السعودي فقط ولكن امتد تأثيرها لتصل الى دول الخليج والوطن العربي.

( وراثيات ) تواكب في كل عدد الاحداث المتزامنة مع العدد وتحاول ان توضح علاقة الوراثة بالأمراض والاعراض المختلفة مساهمة بذلك في رفع الوعي بين افراد المجتمع.

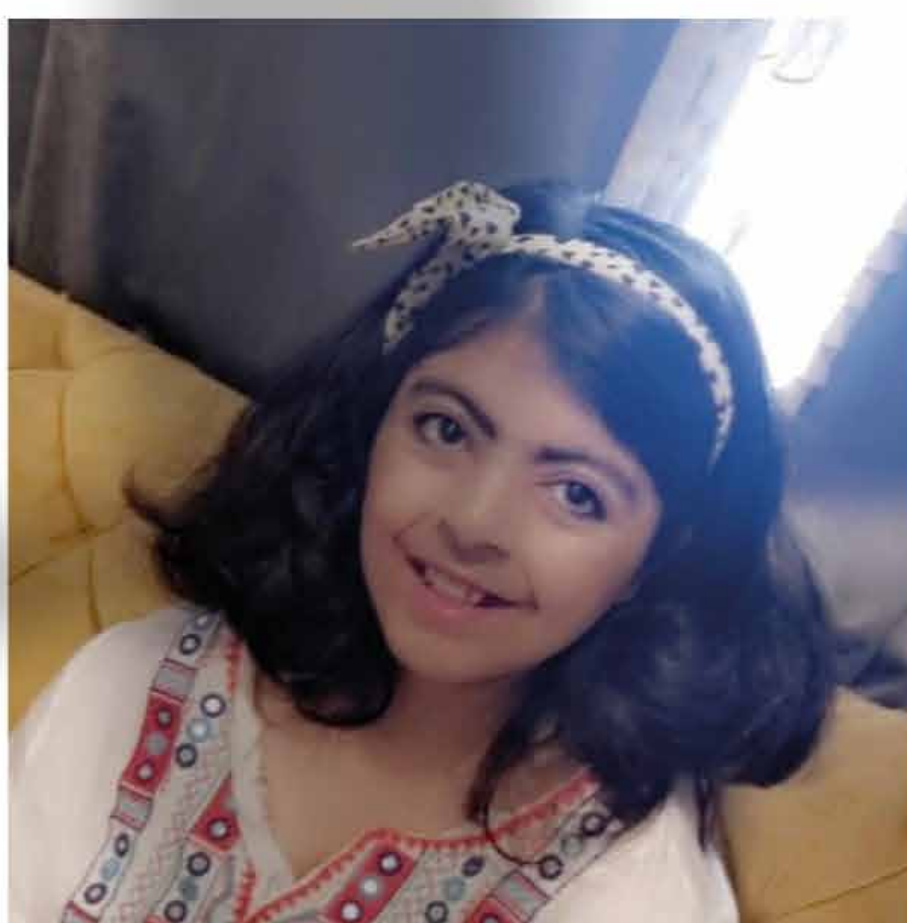
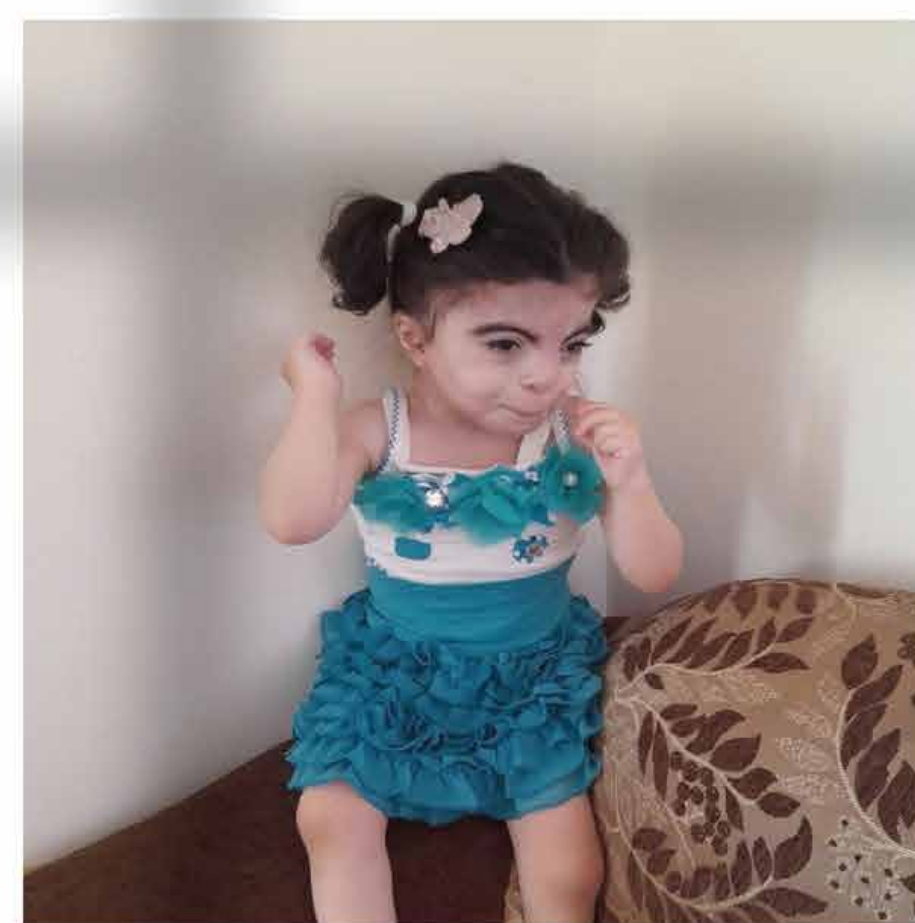
عزيزي/عزيزتي القارئة: اهلا بكم في العدد الرابع من مجلة وراثيات ، نتمنى لكم قراءة ممتعة ومفيد

**د.عزيزة مفرح مشيبة**

نائب رئيس تحرير المجلة



# “مرض نادر وأمهات ملهومات”





معكم والدة مزنة المصابة بمتلازمة كورنيليا دي لانج  
الذكريات كثيرة والتحديات صعبة والمشاعر أنعشت كل المواقف  
التي مررت بها بشجاعة فلم أقف مكتوفة الايدي بدايةً لم أكرث  
بصغر حجم مزنة وقلّة وزنها الطبيعي والطلق الذي بدأ في  
الشهر الثامن ولكن الطبيبة كانت محتارة فأخذتني للمستشفى  
وقررت تأجيل الولادة بالإبر ووضعني في الجاكوزي لمدة أربعة  
أيام حتى لا ينخفض نسبة الماء في الرحم، ولكن لم ينفع ذلك  
وقرروا الولادة الصدمة الاولى بعد الولادة انني لم أسمع صوتها  
ولم ألمسها ولم أشاهدها، أدخلوني في غرفتي الخاصة ودخل  
طبيب الاطفال ليفاجئني بخبر ان ابنتك لديها متلازمة واقصى  
حد للعيش هو عشرة أعوام. لم أستوعب كلامه كثيرا من الغضب  
كيف تقول على ابنتي ذلك فهي كاملة في

الاعضاء ولكن حجمها صغير فقط وستكبر، لم أبكي بل قلت له سأهتم بها والاعمار بيد الله لا تحدد عمر  
ابنتي، فلمت نفسي هل انا السبب؟ انا لم آخذ أدوية في فترة الحمل! لم افعل شي يؤذيها! زوجي لا يقرب الي!  
وعائلاتنا لا تحمل أمراض! لم اتقبل سماع كلمة الموت أبداً. كنت في أمريكا لوحدي مع زوجي وبعيدة عن الاهل  
ولدي طفل أكبر عنها بعام، كيف سأهتم بها لوحدي؟ في الفترة التي كنت فيها في أمريكا قدموا لي خدمات  
رائعة فتم تثقيفي بمجلات شهرية عنهم وتواصلت مع امهات الابطال فقد كان الدعم الاجتماعي كبير،  
بالإضافة الى العلاج الطبيعي المنزلي الاسبوعي. التحديات الاكبر التي واجهتها لما رجعت للإمارات لم يتعرف  
عليها أحد من الاطباء ولكن الان أصبح معروف، ولم تقبل في اي مدرسة وبعد ان أكملت عامها الثالث اصيبت  
بالصرع وحالتها لم تكن مستقرة ابدا برغم أني عرضتها على اطباء كثر داخل وخارج الامارات حتى وصل  
عمرها ١٦ عام وهي تعاني من التشنجات الاسبوعية، طبيب زائر غير في بعض الادوية واستقر حالها الحمد  
لله الى الان. تكيفت مع مرضها وكنت أعاملها معاملة طبيعية ورزقت بعدها بطفلين أصحاء فهم يعتنون بها  
ويهتمون بشؤونها معي، كل فترة تظهر لها مشاكل صحية تتعالج ولكن بعد فترة من التجارب، عشر سنوات  
استفراغ بسبب ضيق المريء وعندما كبرت نزيف في المعدة أكثر من أربع سنوات، وخمول في الغدة الدرقية  
ونقص المعادن والفيتامينات ونقص في الصفائح الدموية. تحدي كبير مني عندما عارضت المفتي العام لأنه لم  
يسمح باستئصال رحم مزنة، عندما بلغت مزنة كانت الدورة الشهرية اسبوعين في كل شهر مع نزيف حاد  
والآلام شديدة وبكاء وعذاب لمدة عام، فأخذتها الى ألمانيا واستأصلوا الرحم ورجعت لها الحياة وبدأت تستوعب  
ما حولها وتأكل وتضحك وتعيش بلا ألم. بعد العملية ذهبت الى مدينة بون وقال لي الطبيب ان سبب النزيف  
هو ادوية الصرع. كنت وحيدة طيلة السنوات التي مضت فقط اتواصل مع الجمعية الام في امريكا لأخذ  
الاستشارة منهم، حتى ٢٠١٨ اصبحت عضوة في جمعية الامراض النادرة في دبي وتعرفت من خلالهم مجموعة  
الواتساب لأمهات أبطال دي لانج سيندروم، التجربة كانت رائعة ومفيدة لتبادل الخبرات والمواضيع التي  
تخصهم سلوكياً طبياً واجتماعياً وعاطفياً وغيرها، فأصبحنا أسرة متماسكة ندعم بعضنا ولله الحمد

قصة ابني كقصة أي أم كافحت وناضلت من أجل طفلها.. قصة عمرها سنة وشهرين.. بدأت بأخذ نفس عميق جدا لكن لم يكتمل هذا النفس حتى استقام..

طلال أو طلولي حسب ما أحب أن أناديه طفل أراد الله أن يكون من ذوي الهمم ولد بمتلازمة جدا نادرة واسمها أيضا غريب ( متلازمة كورنيليا دي لانج)، ولد بأطراف علوية ناقصه والتواء بأحد القدمين صعوبة في السمع والبلع كثير التشنجات لكنه ذا وجه ملاك وبرئ وجميل، وكما ذكرت هذه بعض من أعراض هذه المتلازمة، بدأت أولا بتثقيف نفسي حتى أتمكن من المناضلة مع طفلي وصرت أبحث وأبحث واكتشف واتحدث عنه في كل مكان وأولهم عائلتي الصغيرة المكونة من ٣ أطفال الذين كانوا يدعون لي بعد الله، تقبلهم كان جميل لهذا الطفل فلقد كانوا يديه التي لم يخلق بها ورجليه التي كانت لا يستطيع المشي عليها، كنت أم وطبيبة لطفلي لن أنسى كلمة الطبيب لي عندما رأى كمية المعلومات التي امتلكها عن مرض طفلي ( ارفع لك القبعة يا أم طلال باهتمامك بطفلك أنتي فخر يجب أن يكرم ويدرس )، طفلي رحلته طويلة تخللها التعب والارهاق والسهر لكن بضحتكه أنسى كل شيء، كنت أوجه وأساند كل أم مثلي، مرض طفلي للأسف ليس له علاج الا فقط بالعلاج التأهيلي والوظيفي والطبيعي وعلاجات أخرى.. وأما عن أسبابه ليس وراثيا لطلال انما خلل في طبيعة الموروث الجيني المصنع لبروتين دي لانج، سنة وشهرين من هذا العطاء والحب أراد الله أن يأخذ هذه الأمانه التي غيرت فيني الكثير جعلت لي مكانة بين الناس والأطباء خاصة كنت ازرع الورد والأمل بقلوب الامهات التي رزقها الله بأطفال من ذوي الهمم.. والتي رسالتي لهم أعطي ولا تتخاذلي أعطي بلا شروط أحبي طفلك فبالحب تصنع المعجزات.. وشكرا لك انت يا طفلي المفقود جعلتني أحس بأمومتي وبمكانتي بحبي لك وبفخري بنفسي وبإنجازي، رحمك الله يا قطعة من روعي(طلال).

أم طلال - السعودية  
@baby\_talal7



## أم جنى - العراق

اليوم حابه اسولف كيف مرينا في السنين الماضية من يوم ولدت جنى اتمنى قصة جنى توصل لكل شخص يتابع الأمراض الوراثية وطبعا الي الفخر بهذا الشيء لان انا ام لطفله شجاعة وبطلة انا وابو جنى لسنا اقارب وما في بالعائلة وراثه متلازمة كورنيلا دي لانج لما كنت حامل في جنى كثير صعوبة عانيت فيها كانت في بطني ما تكبر وتوقف النمو وهي في الشهر السابع ولما ولدتها كان وزنها كيلو و200 غ.... وبنفس اليوم الي ولدتها دكتور جنى قالي في بنتك متلازمة كورنيلا دي لانج ولاسمح الله ما ينكتب لها عمر وتموت في الساعات القليلة والحمد لله انكتب لها عمر وعاشت بفضل الله والحين عمرها ثلاث سنوات صح كلشي فيها متأخر لانها مريضة وتفرق عن الطفل الطبيعي اكيد لكن الحمدلله تاكل وتشرب وبمرور الوقت بدت تتحسن شوي شوي وبالنسبة للصعوبة مامريت فيها كثير لما نطلع مكان عام الناس اشوفهم يطالعون جنى بصورة غير بس انا راضيه بكل شي والحين جنى اهي جنتي ودنيتي هذا كل شي ممكن اقوله وشكر كبير مع كل الاحترام والتقدير



ام علي من مصر

#متلازمة\_الحب

قصه كفاح طويله اوووى ومعاناه صعبه جدااا ، مش عارفه ابدأ من فين! حلم حياتى ابنى يكون معروف مش عوزاه يتعرض للتممر حتى لو مش فاهم انا بتقطع من جوايا اما حد بيتريق عليه.

هحاول اختصر قصتي : كنت حامل وبستنا بشوق اول طفل ليه بكلمو كل يوم وهو فى بطنى بانتظر لقاءه بفارغ الصبر وصلت للتاسع وخلصت قربت اولد . كنت ديما حاسه ان فى حاجه غلط بس الدكتور ربنا يسامحو كان بيظمنى او بيضحك عليه الله اعلم فى كل الحالات سامحتو من حبى لابنى.

المهم، كنا تانى يوم العيد مامتى صممت اكلم الدكتور يظمنى عالجنين قالى هو فيه حركه ؟ قولتلو : لا انا مبحسش بحركه خالص اصلا.

قالى : ازاي وصمم ان لازم اعمل اشعه تكوين للجنين المهم روحت عملتها وكان معايا اهلى . وهناك دكتور قالى ازاي انتى حامل مش شايف ميا ولا جنين.

وكلم دكتورى وهوبا قالى ولاده فورى الجنين شكلو مات ولازم حالا ولاده اقولو طب ارواح استعداد واغسل المواعين قالى مافيش وقت قولتلو بس انا مش تعبانة قالى لازم لو استتينا لبكره هتموتى . وفعلا ساعة وكنت خارجه من العمليات ازاي معرفش!



كان بنج نصفى منساش منظر دكتور التخدير وهو بيقولى : شايفه الحقنه الكبيره دى هتاخذوها !  
بقولو: فين ؟

قالى: فى ظهرك.

وانا اصوت وهو يزعقلى وبيقولى : مش عارف يشوف شغلو ربنا يسامحو رعبنى .

المهم بعد ما شالو الجنين وبيخيطو بطنى وانا صاحيه قولتو : ورينى ابنى.

قالى : لا ومشى وانا مش فاهمه حاجه

واما ادونى مهدئ نمت ، واما فوقت سالت عليه، قالو :ده فالحضانه .

وانا كنت تعبانة اوووى لدرجه شالونى على كرسى لحد باب شقتى مكنتش عارفه امشى.

المهم جوزى اخذ الخضه لوحده، انا فضلت اسبوعين معرفش حاجه، وكل ما اقولهم هاتولى ابنى

يقولولى : هو فالحضانه هيبقا كويس .

وانا من كتر التعب اللي كنت فيه ، قولت : ربنا عالم بيه .

وانا عشان لسه مشفتوش مكنتش عارفه حاجه.

المهم جوزى مهد لى الموضوع ، وقالى : ابنى ايدو قصيره ، كنت مصدومه ! مش عارفه افكر .

ابنى فضل شهر ونص فالحضانه .

اما عرفت روحت شوفتو وكانت الصدمة ، ابنى مالوش اطراف ، وفى ضمور فالخ ، ومشكله فى التنفس

وقالو : فوضى امرك لله ، وانو لو مات بعد الشر عليه ، يبقا ربنا رحمو.

المهم ابنتت المعاناه، ماما فضلت معايا طول فتره تعبى ، لحد شهر.

اما ابنتت افوق كلمونى فالحضانه اروح اخدو ، قبلها بيوم بابا تعب وماما اطرت تسيبنى وتروحلو

وروح اخذت ابنى مكنتش عارفه اتعامل معاه ازاي كان ١٧٠٠ جرام ، كنت خايفة امسكو يتعور.

مش عارفه اغيرلو ، خايفه يتكسر فى ايدى ، واول طفل .

المهم حبه حبه لقيتتى بتامل فى جمالو ، وبتعلق بيه فوق الوصف.

بقيت ادور عالتت واشوف واعرف حجات ، واعمل معاه ، وعرفت انو بيضحك من شهرين .

وابنتت حياتى تضحك اما شوفت ضحكوتو.

كنت بهتم بيه اوووى كان هو كل حياتى. لحد ما عرفنا ان عندو متلازمه كورنيلا دى لانج وان مشاكلها

كثير. ابنى الان ٥ سنين مش بياكل ولا بيمشى ولا بيتكلم عندو فتق ، وعندو مشاكل فالمعدة ضمور فالخ

وبدون اطراف.

الحمد لله انا فى نعمه بس كان سبب ان انزل لابنى صور ان كل ما اخرج بيه ارجع معيطه من تعليقات

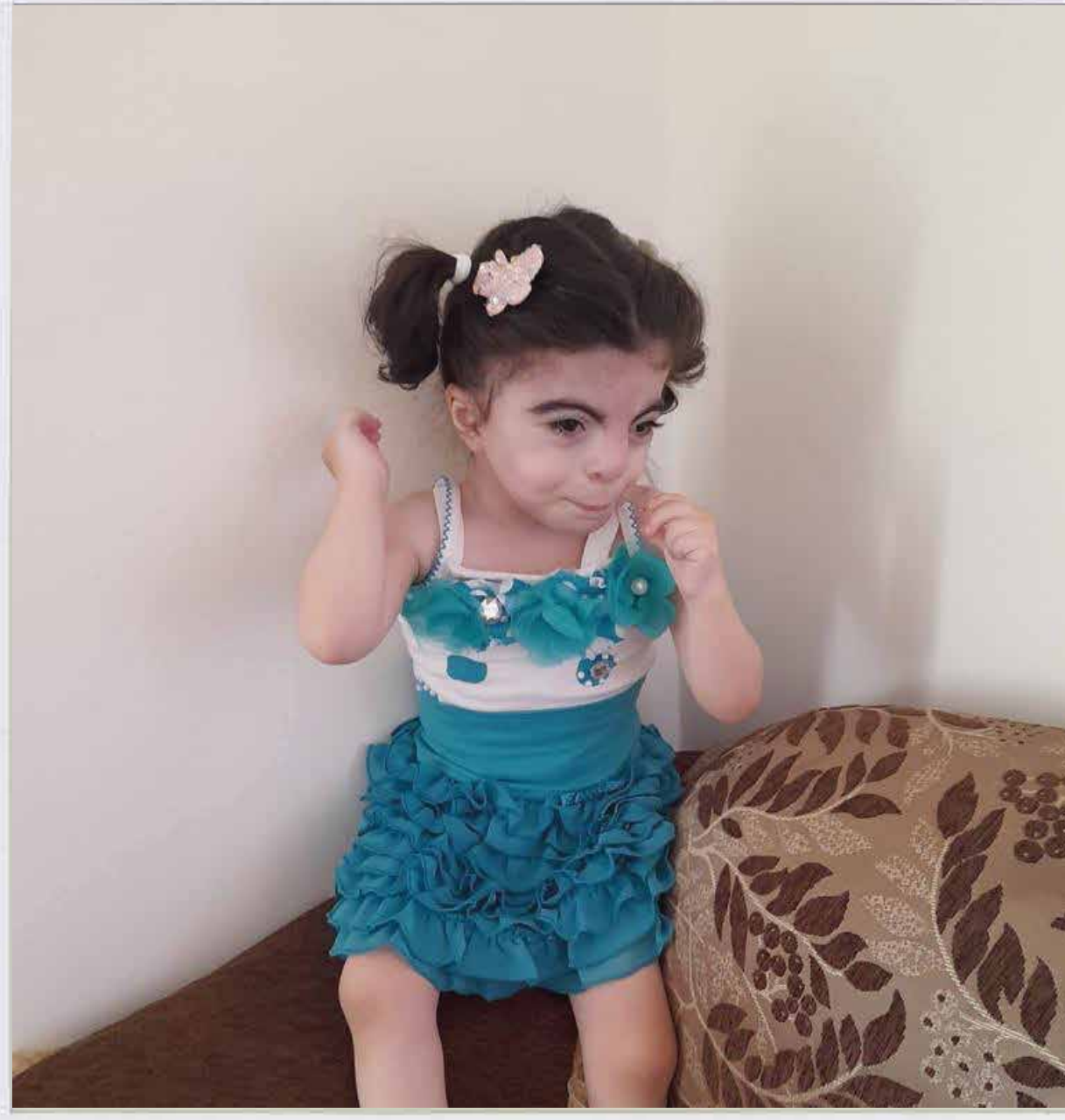
بسمعها بينادو بعض فالشارع عشان يشوفو ابنى الحق من غير ادين ده شكلو غريب ده يخوف.

ده شبه الفرخه. حجات كثير بجاول مفكرهاش كفايه كده عشان اتفتحت فالعياط.

انا كنت ليل نهار اعيط عشانو لان اما بيشوفنى زعلانه كان بيتعب والحمد لله ناس كثير عرفتو وبقينا

اما نخرج بيطلبو يتصورو معاه.

#انا\_فخوره\_ان\_علي\_ابنى



## قصة أم دارين - الأردن



وانا حامل بدارين كنت احس انه حجم بطني كثير صغير مش مثل حملي السابق فحكيت للدكتور وطلبت مني صورته رابعه لحتى يطمنو وقتها عملت الصورة كنت بالشهر الخامس الدكتور حكالي انه حجم العظم أصغر من سن الجنين وبدل مايشك انه عند الجنين مرض شك بحسابي وحكالي اني حاسبه غلط الاشهر وقللني شهر ولما رح عدكتور برضه مشت عكلامه وقللوني شهر رغم اني قلتهم متأكدة من الحساب بس مارديو علي ومشت الايام وماكنت ازيد بالحمل وكانت تحكي لي الدكتور كلشي وضعه منيح لحد ماخلصت شهري التاسع الحقيقي وهمه لسا مفكرين اني بدي ابلش التاسع حكلي انه وضعي منيح وحددي اليوم البدك اياه للولاده يومها اختلفنا على السعر لانه انا بولد عمليه فقررنا نروح عدكتور تانية شاطره من حد مارحت عندها بين عندها كلشي حكلي انت مخلصه شهرك التاسع وقالتلي انه المي ناشفه والجنين ملزق بالخلصه والبيبي تعبان وقررتلي عمليه ثاني يوم ضروري ولماولدت شخصو حاله دارين مباشره.

بالبدايه كانت صدمه كبيره علي انا وجوزي وعكل الحولي خاصه انه حكولي انها راح تموت وماراح تعيش. كان عندها فتحتين بالقلب والشريان الرئيسي في تضيق وعندها مشاكل بالجهاز الهضمي والاكل انه بتشرق وكانو حاطينها انبوب بالانف.

بعد شهر طلبو منا المستشفى انه اجي عشان يدربوني كيف اعطيها الحليب لأنه بدهم يخرجوها ورحت وتعلمت ونزلتها كانت ايام كثير صعبه بس الحمد لله اهلي ساندوني كان اشني جديد علي عمري ماشفت حد يشرب بالانبوب مابعرف كنت أخاف عليها كثير كانت تزرق وتتشنج وانا ما اعرف وديتها على مستشفى طلع اكسجينها نازل وطلع عندها تشنجات من وقتها صارو يعطوها دوا تشنجات والحمد لله استقرت امورها فيه. بس كان الغلبه بالانبوب انه كل ٤ ايام لازم اودبها على المستشفى وتغيرو كانو يعلموني كيف بس انا كنت أخاف بالبدايه لحد مايوم قامت دارين وسحبت الانبوب وكان زوجي بالشغل وكان موعد الحليب اخذتها على مركز جهة بيتنا وكنت ماخده معي الانبوب بس انه يركبو الدكتور وسألته انه بعرف قلبي اه بس عمري ماينسى هداك اليوم لانه ماعرف يركبه ووجعها وركبو غلط وطول وهو يركبو وبلاخر اخذ مبلغ فوق كل هاد لما روت البيت رحت شلته وركبتلها انا واحد جديد لانه خفت يكون بنزل علرئه اللي ركبو غلط ومن يومها اتشجعت وصرت انا اركبو لحد عمر السننتين. لبعد عمر السننتين حاولت معها تدريجيا الاكل بلشت بالحليب كانت تشرق فيه بس ضليت احاول ومايئست لانه كانو ناوين يعملو عمليه بمعدتها والحمد لله تحسن أكلها شوي شوي بس لحد الان الأشياء السائله بتشرق فيها اما الاكل المهروس لا الحمد لله



أم حوراء وعبدالله - من عُمان

الحمد لله على كريم عطاياك ونعمك التي لا تعد ولا تحصى .اللهم نسألك أن تبارك لنا في ما أعطيت وترزقنا القناعة والرضا بما منحت ،اللهم املا عيوننا بما لدينا من نعمك ولا تجعلها ترنو الى ما أنعمت به على غيرنا فانت العادل المانح الكريم ....اللهم آمين.

انا ام لطفلين من الاحتياجات الخاصة.. مصنفين بمتلازمة كورنيليا دي لانج ، وبالتحديد خلل في جين NIPBL. حملي في حوراء كان طبيعى جدا وأموري طيبه وما في اي ملاحظه عليه من قبل الأطباء ولحظات الولادة تعسرت وانا اغمى علي وبعدها سحبوا البنت وهي شبه مفارقه الحياه وانعشوها والحمد لله.

عبدالله ما كنت اعرف اني حامل لان كان حمل غزالي كذا علميا يسموه ومعناه ان الدورة الشهرية تجي اثناء الحمل البعض تستمر معه للولادة والبعض تتوقف في 5 او 6 شهور من الحمل وهو نادر جدا.. كنت ادخل الإشاعات مع حوراء بأنواعها ولما حسيت بالحمل في شهر الخامس فحست وطلع حمل سويت موعد اشعة التشوهات وخبروني ان

الطفل متأثر كثير ومتشوه وعضائه متداخله ورأسه ممتلئ ماء واحتمال يتوفى قبل الولادة او اثناء الولادة وبسبب كبر راس الطفل لازم عمليه جراحيه.. وكلت امري لرب العالمين

ولله الحمد والمنة وتساهيل من رب العالمين كنت في نهاية شهر يوليو في خريف صلاله وتعبت هناك واعطوني ابرة رئة.. وسبحان الله حلمت اني في بيتي في مسقط ومعى ولدي ، قلت لزوجي اليوم الثاني اريد ارجع البيت منعوني ف المستشفى قالوا بتولدي في الطريق بس كنت حاسة براحه.. ولله الحمد وصلت البيت وصليت العشاء ونمت وقمت ع الساعة ١٢ حسيت بالم الولادة.. ورحت المستشفى وصلت الجناح الممرضة تقولي انتي في ملفك مكتوب عمليه وباتصل على الدكتورة المناوبة راحت تتصل رجعت وحصلتني والده وكانت أسهل ولادة لي ولله الحمد . ما طلع وجه ولدي متشوه ولا طلع اعضائه متداخله ولا رأسه كبير ولا كل الاشياء اللي قالوها، طلع نفس اخته ولله الحمد .

بعد ولادة حوراء كانت في العناية لمدة شهر في المستشفى المرجعي بعدها تم نقل الطفلة للمستشفى السلطاني وكانت في العناية والأطباء كلامهم محبط وان الطفلة في ايامها الأخيرة وما بتعيش وما ممكن ننعشها ابدا عملياتها جدا معقدة وارجعي بيتك.. ورفضت بشده وقلت للطبيب ما انت خلقتها تقولي انها بتموت اليوم او بكره ربي العالمين خلقها ومتى ما شاء اخذ امانته وما شرط كل الكلام الي تقوله يصير... انا ببقى مع بنتي لآخر يوم.. بعدها جاني دكتور الجهاز الهضمي وقال اجزاء الطفلة متداخلة وتحتاج عملية قولون نادره جدا وكبيره تقريبا ١٤ الى ١٦ ساعه وهي تجربه في وضعها وحالتها. سألتها سويتها من قبل قال لا بس بنجرب لان بنتك كذا كذا بتموت.. قلت له اسفه دكتور انت بعد بتموت وانا بموت وكل الناس بيموتوا ما عندي اي اعتراض لما رب العالمين يشاء وياخذ امانته بس ما تلعب وتجرب في بنتي.. بنتي مش لتجارب

ظليت ابحت عن اقرب مكان ممكن بنتي تروح له ع وضعها جهاز اكسجين وفتحته تنفس ومشاكل ظل القولون والكلى وباقي الأمور. قرئت عن السعودية في مستشفى الأمير سلطان قررت اروح ولله الحمد برحمة رب العالمين وتوكلي عليه وصلت السعودية وبدينا العلاج ورجعنا بعد ٣ سنوات ونص والبنت لله الحمد باديه توقف وبدون فتحة تنفس ولا اكسجين صناعي وفتحت عيونها وسولها قوقعه للاذن وتسمع وتعالجت من بعض المشاكل الي كانت تعاني منها ..

زرت المستشفى السلطاني تحديد عند دكتور الى قال لي بنتك بتموت وما بتكمل ٦ اشهر لما شاف حوراء قال ما هي البنت اكيد بنت ثانيه طلعت له جوازها ورقم ملفها الطبي ومن يومها الى اليوم اذا شافني في السلطاني يغير طريقه وما يريد يقابلني او يشوفني والحين حوراء عمرها 11 سنه ولله الحمد امورها في تحسن.

عبدالله واصل علاجه مع اخته ونفس الوضع الحمد لله سافرت اماكن مختلفة لعلاجهم السعودية و الهند وتايلند والمانيا ورحت قطر و الكويت مراكز التأهيل ولله الحمد في تحسن مستمر .... نوع المشاكل الي يعانون منها: مشاكل البلع، فقدان الكلى ووظائفها، مشاكل في القلب، ضعف المناعة، انحناء العمود الفقري، ضعف السمع و البصر، امراض الصدر والالتهابات المتكررة، تشوهات في الحالب والجهاز البولي، نوبات عصبية، فرط النشاط و تشوهات وانسداد الأمعاء.

من أهم المعوقات التي تواجه اي ام لديها طفل من الاحتياجات الخاصة : تنمر الناس على هذه الفئة يجب تعليم الاطفال الإعاقة في حماية أنفسهم من التنمر من خلال الآتي:

١ — شرح مفهوم التمر للأشخاص ذوي الإعاقة، وكذلك أشكاله بحيث يكونوا على وعي بسلوكيات التمر عندما يتتمر أحد بهم.

٢ — تعليم وتدريب الأشخاص ذوي الإعاقة ما يجب عليهم فعله لحماية أنفسهم من التمر ومساعدة الآخرين الذين تعرضوا للتمر، وتدريبهم على تعليمات محددة مصممة خصيصاً لهم، خاصة إذا كان لديهم إعاقات تؤثر على طريقة تفكيرهم أو تعلمهم أو تفاعلهم مع الآخرين.

٣ — تدريبهم على كيفية التصرف والرد على التمر، ويمكن استخدام لعب الأدوار في ذلك واقترح طرقاً للرد على الأطفال الذين يتنمرون على الآخرين، مثل إخبارهم بالتوقف واستخدام الفكاهة والابتعاد عن موقف التمر.

٤ — تضمين وحدات دراسية داخل المقررات التعليمية للطلاب العاديين والطلاب ذوي الإعاقة تتضمن موضوعات عن التمر وكيفية مواجهته وتدريب الطلاب على أساليب المواجهة.

٥ — اهتمام وسائل الإعلام بموضوع التمر وتجريمه بحيث تصل المادة الإعلامية للأشخاص ذوي الإعاقة بالأسلوب المناسب لهم، وتوجيه الأشخاص العاديين بضرورة حماية الأشخاص ذوي الإعاقة من التمر.

٦ — تفعيل القوانين الخاصة بالتمر وتغليظها عندما يتعلق التمر بالأشخاص ذوي الإعاقة

٧ — تدريب الأشخاص ذوي الإعاقة على الدفاع عن أنفسهم وتدريبهم على مناصرة ذواتهم.

٨ — تعليم الأطفال ذوي الإعاقة بالتحدث مع أحد الأشخاص البالغين من الذين يقومون برعايتهم عندما يتعرضون للتمر.

٩ — توفير البرامج الإرشادية لوالدي الأطفال ذوي الإعاقة من أجل تدريب أطفالهم على حماية أنفسهم من التمر.

وأخيراً لا بد من الإقرار بأن التمر آفة تهدد المجتمع وخاصة عندما يتعلق الأمر بذوي الإعاقة الذين قد يعجزون عن الدفاع عن أنفسهم، لذلك لا بد من اتخاذ كافة التدابير التي تضمن عدم تعرضهم للتمر.

والشكر موصول للأمهات لعمل قروب دعم الاسري دوره كبير الوقوف بجانب كل ام طفلها مصاب بمرض نادر لحصول على كافة حقوقهم واحتياجاتهم، زيادة الوعي و المعرفة و اراء الامهات وتجاربهم..  
نطالب برفع نسبه الوعي بالأمراض النادرة.

لا توجد لدي كلمات اعبر بها ولكن قلبي فرحاً وسعيداً بكن و اتمنى هذا التجمع والتكاتف لاجلكن ولأجل اطفالكن ان يثمر بنتائج ملموسه لكن وللمجتمع وان يكون حراك طيب يغير الكثير ويضيف لنا جميعا ما نتمنى. و اتمنى ان نوحدهم جميعا ونتكاتف ونوصل صوتنا وصوت اطفالنا ويحقق لنا كل ما نوصبوا اليه لأجلهم نفعل المستحيل ..

اشكر كل ام مبدعه ملهمه طموحه في مجموعه الدعم، واشكر العضوات القائمات بدور كبير ف المجموعة واخص بشكر الاخـت الغالية نشميه (أم مزنه)

أشكر كل أم لديها طفل احتياجات خاصه أو متوحد ذهنياً على صبرها وايمانها القوي بقدره رب العالمين... اختى لك الأجر والثواب لما تتحمليه من معاناة وعبء في سبيل مساندة وتقديم العون لهم ..... يجب أن يعلم كل أب وتعلم كل أم أن طفلها ما هو إلا نعمة وكنز متحرك يجب أن تستغله في كسب رضى الله،

كما يعتبر مشروع هام يجب أن تبذل كل ما بوسعها لإنجاحه حتى تشعر بالفخر والاعتزاز به.. طفلك ذو الاحتياجات الخاصة.. لا يعنى انكسار أحلامك.. عليك أن تعتبري نفسك من الأمهات المحظوظات، لأن الله منحك هدية بناء على قدرة تحمّلك؛ ليضاعف أجرك في الدنيا.

في الوقت الذي تستسلم فيه بعض الأمهات لإعاقة أبنائهن من ذوي الاحتياجات الخاصة، وترى نجاحهم في ظل تلك الإعاقة من المستحيل، هناك أمهات أخريات حققن هذا المستحيل مع أبنائهن ذوي الاحتياجات الخاصة، واستطعن تحدي إعاقتهم والوصول بهم إلى نجاحات تؤكد أننا أمام أمهات بطالات..

شكراً لكم جميعاً



قصة أم عبدالرحمن - الكويت

عبدالرحمن: عمره الان 22 سنة ، تم تشخيص حالته منذ الولادة ( متلازمة كورنيليا دي لانج ) وحمدت الله على رزقه ونعمته علي فلم أحزن ولم أجزع بل زدت اصرارا على رعايته ومتابعة حالته الصحية وساعدني في ذلك والده وأهلي وجميع الاطباء من كل التخصصات وعلى رأسهم دكتور الوراثة كمال الدين جزاه الله خير الجزاء على ما وضع لي نوع المتلازمة وكيفية التعامل معها وكانت معاناتي معه في أول الامر تغذيته وصعوبة البلع عنده ولكن بعد المراجعات المستمرة مع دكتورة التغذية أصبح الوضع في تحسن مستمر بالاستعانة بأنبوب التغذية بالمعدة.

وأيضا بالنسبة للحركة تم التواصل مع أخصائي العلاج الطبيعي حتى تمكن من المشي في عمر الرابعة وكانت فرحتي لا توصف في تلك اللحظة وفي سن السادسة حاولت ان ادمجه مع الاطفال فأدخلته مدرسة تأهيلية ساهمت بتقوية ادراكه والتفاعل مع من حوله ولا يزال يذهب إلى مدرسته وهو راض ومحب لها. وكوني أم لطفل ملاك أدعو كل أم ترزق بطفل يشكو من أي نوع من الاعاقة ألا تجزع بل تفرح وتتمتع بكل لحظة من عمره وهو معها.

وأخيرا أشكر كل من ساعدني ووقف إلى جانبي في التغلب على جميع الصعوبات والمعوقات التي واجهتني.



## قصة أم عدنان - العراق

عدنان مصاب بمتلازمة كورنيلا دي لانج سيندروم او بما تعرف بمتلازمة بوشي او اقزام امستردام .  
عدنان مواليد 14 / 2 / 2013 اول مانولد عدنان قال الدكتور عنده تشوه خلقي ، وبذاك الوقت ماكنت اعرف شنو معنى تشوه. ولا سامعه فيه انصدمت اول

ماشفت عدنان كان طفل صغير شكله يختلف عن الاطفال الطبيعيين ، ضل عدنان ٥ ايام في الخدج ، بعدها طلع ع البيت وكنا نخاف عليه لانه طفل مريض وكان ما يرضع رضاعه طبيعية يأخذ حليب اصطناعي اكتشفت الحليب يخرج من انفه، وري فتره قصيره اكتشفت بلعومه مو طبيعي اخذته ع الدكتور واكتشفنه عنده شق بالسقف العلوي من فمه وبهذه الحالة ضليت اعاني كثير لان ماكان يقدر يرضع الحليب الا حلمه الببرونه تكون خاصه وكان فمه كثير صغير ضليت فتره طويله لمده ثلاث سنوات لحد ما زاد وزنه وصار ٧ كيلو يلا قدرنه نعمله عمليه ونسد فتحه الفم علشان يرضع طبيعي بدون مايخرج من انفه ، وبهاي الفتره كان عنده الشرقة يشرق وهو نايم ويصير ازرق ومع هذا كنت اداري حتى النوم نسيته اخاف انام وما احس عليه من يصحى بالليل لان كان صوته ماينسمع وكان حجمه صغير لان عنده نقص نمو حاد ، يعني كل سنه يزيد كيلوين .

ضل يمشي وعمره ٤ سنوات والله ما كانت الفرحة تسعني كنت اخاف عليه كثير واداريه اكثر من الطفل الصاحي بعدين وري فتره ضل يتغير نعوش ظلت تظهر عليه امراض كثيره وماكنت اعرف ولا الدكتور يعرف شنو وجعه بالضبط مره اسنانه ومره يظل طول اليوم ماينام ومره طول اليوم نايم وعملتله عمليه فتق.

عدنان مايسمع ولا يتكلم وعرضته ع دكتور اذن وانف وحنجره من كان عمره ثلاث سنوات، وعملت له فحوصات كثيره تبين مايسمع ، وع اثر هذا الشي قرر الدكتور يعمل له سماعات والحمد لله عملنا له سماعات لكن مع الاسف مايرضى يلبسهم من عمره ثلاث سنوات ، والان عمره عشر سنوات وانا اعاني من هذا الشي حاولت معه بشتى الطرق مع الاسف فشلت بهذا الشي.

عدنان معتمد كلياً علي انا اغسله واغير ملابس اغير البامبرز له، وانا اعطيه طعامه انا واخوانه - الله يحفظهم - نتعاون ونحاول تنومه بوقت مناسب ، اهو ما يعرف يعمل لنفسه اي شي.

والحمد لله انا وابوه واخوانه مامقصرين معه بشي، والله يكرمنا بالصحة والعافيه والصبر، علشان نقدر نكمل مشورانا معا، وما نقصر عليه بشي ، لان هو زهره بيتنا ربي يحفظه ويشفيه ويبارك في الجميع.



قصة أم جود - اليمن

أنا أم لطفلتين بمتلازمتين مختلفتين..

الأولى: جود، عمرها 6 سنوات. منذ بداية حملي كان حمل طبيعي ولا اعاني من مشاكل. منذ بداية الشهر السادس بدأت مشاكل الحمل بنقص ماء الجنين ونقص الوزن واستمرت هذه المشاكل إلى الولادة بدون علم الاطباء ان جود تعاني من اي مرض وراثي..  
الولادة قيصرية، ووزن جود كيلو ونصف، وبعدها اخذوها العناية لان وزنها وشكل ملامحها مبين ان عندها متلازمة اخذو لها الفحوصات الازمه ولله الحمد طلعت من الحضانه خلال 3 ايام .  
كانت تعاني من ارتجاع مستمر ونقص اوكسجين واستمرت المعاناة سنه مع الارتجاع ولله الحمد.  
مع الوقت تقدر تاكل طبيعي والبلع يتحسن.

بعدها علاج طبيعي لين بدأت تجلس ولعمر سنتين ونصف وقفت وتمشي ولله الحمد " الأعراض عندها خفيفة وتعتبر جود من متلازمه دي لانج تم تشخيصها في الرياض وعليها اعراض: ملامح الوجهه المعروفه لمتلازمة دي لانج ، نقص الوزن ، صعوبه في النطق، صغر محيط الراس، فرط في النشاط وتحتاج رعاية لتعديل السلوك..

طفلتي الثانية: روزا عمرها سنتين ونصف تعاني من متلازمة أخرى تسمى بمتلازمه: ألكسندر وهو مرض آخر ليس له علاقة بمتلازم دي لانج. وهو مرض يصيب المادة البيضاء بالدماغ ويسبب تأخر في الوظائف العصبية وتشنجات بعد الشهر السادس من العمر.  
قصتها سيتم سردها باذن الله في اعداد قادمة.

حاولت أن اختصر لكم سنوات مضت في مقاله صغيره وأنا ام جود وروزا أم لطفلتين بمتلازمتين مختلفه..  
أسأل الله لي ولكم ولأطفالنا جميعا العافيه.. والقوه والصبر الجميل لجميع الأمهات والاباء.





### نيفين الجميل - ام محمد من مصر

محمد عمره ٢٦ سنة هو ابني الاول متلازمة كورنيليا دي لانج طبعا اول ما اتولد كنت خايفة معرفش اتعامل معاه لكن الحمد لله وبفضله وكرمه قدرت احافظ عليه طبعا برعاية واهتمام وحب ولادنا بيكملوا في الحياة لان الدكاترة وقتها قالولي مش هيعيش واذا عاش مش هيكمل اكر من ٦ سنين والحمد لله رزقت بعده بنتين وولدين وكانوا الدكاترة بعد ولادة محمد قالولي بلاش ولاد تاني خلاص كل ولادك هيتولدوا معاقين، ولما حملت في اخته عملولي كذا كونسلت المفروض انهم دكاترة وفضلوا يعنفوني ويزعقوا ازاي تحملي تاني وليه

تستعجلي هتخلفي بنت معاقة والحمد لله بنتي في اخر سنة (كلية الهندسة) . لكن اكر حاجة تعبتني ان الدكاترة مش عارفين حالة محمد المتلازمة بتاعته شبه معدومة مفيش دكاترة يعرفوا حالته . وطبعا كل ما يكبر مشاكل المعدة عنده بتزيد وترجيع مستمر ومفيش نوم خالص باستمرار احنا بمحمد فالمستشفى وانا اللي بوجه الدكاترة يتعاملوا معاه ازاي والعلاج اللي ياخده ايه و الحمد لله وربنا يشفيه ويعافيه ويظمن قلبي عليه هو وكل ولادنا .



## قصة أم عقيق - بريطانيا

@aqeeq

في بداية حملي كنت بمر بأوقات صعبه ونفسيه تعبانه وكان الحمل مهدد بالإسقاط بالشهر السابع تم الحمل على خير وولدت طفلي وكان وزنها جدا قليل في البداية رفضت الرضاعة كونها كانت متعبه جدا والرضاعة صعبه عليها مع مرور الايام لاحظت ان فيها شي غريب وقررت اجري لها فحوصات بعمر ست شهور وهنا بلغوني انها عدها صعوبات في النمو وبدوا بتحطيم نفسيتي وانها ممكن بعمر معينه تموت لكن ماكنت اعرف الي الان انها لديها متلازمه كورنيليا لان البلد الي فيه انا ما يعرفون عن المتلازمة

و مرحلة الصدمة لما عرفت بالمتلازمة انتقلت انا وبنتي الي بلد اوربي وهنا بدانا رحله استكشاف مرضها بعد الفحوصات لها والي ولأبوها تبين ان بنتي مصابه بمتلازمه كورنيليا دي لانج والي وارثته من ابوها ماكان عندي اي علم بهذه المتلازمة ومن خلال سؤالي عن علاجها تبين ان مالها علاج غير التأهيل بدأت رحلتي مع بنتي وصحيح كان الامر بالنسبة لي مو سهل لكنه مو مستحيل وكان عندي امل بتطور بنتي رغم الكلام الي اسمعه من المجتمع وانها متخلفة عقليا وانها ميؤوس من حالتها ويجب ان استسلم للأمر الواقع لم اتأثر بكلام الاخرين بل كان يشد من عزيمتي ويقويني وقررت أهل نفسي واهيئ نفسي لمرحله صعبه لكنها ليست مستحيلة. بالنسبة للتحديات اول تحدي كان مع نفسي أتحدت نفسي بان اكون قد المسؤولية وكيف احافظ ع هالنعمة الجميلة الي اعتبرتها اجمل عطايا ربي صحيح بعض الاحيان كنت اتعرض للتممر طبعا اتكلم واقول انا الي متعرضة للتممر لان هي نفسي كنت انا ايديها ورجليها وروحها ومن نظرات عيونها اعرف شنو فيها او شنو تريد لكن ما ننسى الجانب والكلام الجميل الي اسمعه من بعض الاشخاص اعتمدت ع الكلام الايجابي اكثر من السلبي وما خليته يأتزع نفسيتي وخليته وري ظهري. بالنسبة الي المشاكل التي تعانيها: صعوبات التعلم صعوبات في النطق زياده في الوزن انحراف بالقدمين مما يسبب لها صعوبات بالمشي لمسافات طويله سريعة الانفعال وعندها حب ايداء الذات امسك وصعوبات بالبلع.

بنتي جميله ومحبوبه من الجميع رغم تتمر فئه معينه لكن لم اعرفهم اي اهميه ونظرت للفئه الايجابية من المجتمع. و الامور النفسية كان اكثر ما يقلق نفسيتي هو مرحله البلوغ الي كانت من اخوف المراحل الي كنت افكر فيها وكيف راح اتصرف فيها وكيف ردة فعل بنتي بهذه المرحلة لكن الحمد لله النتيجة كانت غير متوقعه كوني هيأتها ودربتها فتره بعد ما اخبرتني طبيبتها ان خلال ١٨ شهر راح تجيها الدورة الشهرية كنت مصدومة في البداية لكن مساعدة والدتي خفف علي وعليها هذه المرحلة وعدت اسهل مما كنت متوقعته.



قصة أم دانة - الامارات

@Princess\_dana2018



دانه هي كنز من الخير وهبني إياه الرحمن، وهبني الله  
قمرًا ينير عتمة حياتي..

في بداية حملي وأنا أدعو الله أن يرزقني بنت ورزقني الله  
طفله كالملاك.. أحمد الله عليها ليلاً ونهاراً

ولدت بالشهر الثامن، كان وزنها كيلو ونصف. خلال فترة  
حملي بها اخبرني الأطباء ان الطفل حجمه صغير حتى

بلغت الشهر السادس وبدأ القلق يتركهم لماذا لا يزيد  
وزنها هل المشكلة في تغذيتك أم المشيمة وكثرت التساؤلات

وبدأت التحاليل المكثفة حتى بلغت الشهر الثامن  
أجريت لي ولاده قيصريه عاجله .. خرجت طفلي

للدنيا بدون صوت...التنفس صعب ونبضات القلب  
ضعيفة، وبدأت مشاكلها الصحية تظهر مع كل فحص

يقومون به، أخبروني ان طفلي مصابه بفتحه في القلب  
وفتحة في سقف الحلق ولكن لم يخبروني عن المتلازمة.. طلب منهم زوجي أن لا يتحدثون معي عن أي شيء

يخصها مراعيًا اكتب ما بعد الولادة الذي يصيبني ..  
ولكن في كل مره أكون معها في العناية المركزة للخدج انظر لملامحها المميزة حواجبها المتلاصقة وكثافة شعرها

و صغر حجم رأسها وصغر حجم يديها وقدميها واسأل زوجي الذي كان على علم مسبق بالمتلازمة (انا ما  
احس بنتي طبيعية) يرد علي قائلاً لا تفكرين كثيرا لازال حجمها صغير ولم يكتمل نموها بعد .. كان زوجي

خائف من ردة فعلي ولكن لو كنت اعلم عن متلازمتها في حينها لكان وضعي النفسي أفضل.. بعدها بحثت  
كثيرا بالانترنت عن المتلازمات وعن الأمراض الجينية حتى رأيت صورته لطفل مصاب بمتلازمة كورنيلا دي

لانج رأيت ملامح الوجه وقرأت عن الأعراض كلها تنطبق على ابنتي ذهبت للطبيب فسألته هل دانه مصابه  
بمتلازمة كورنيلا دي لانج ؟ فقال لي نعم ولكن لن نستبق الحديث حتى تظهر نتيجة التحاليل، ولكنني على

يقين تام بإصابتها.. اقرأي وابحثي اكثر عن هذه المتلازمة، وقع كلامه كالصاعقة على قلبي فمشاعر الحزن  
ووالإنهيار أدخلتني في حالة إكتئاب ودوامه العلاج النفسي، ولله الحمد والمنة خلال مدة قصيره عدت

لطبيعتي، أدركت أن ابنتي بحاجة لي تستمد القوة من وجودي حولها.. بقيت دانه في عناية الخدج ثلاثة  
أشهر، اعتيت بها تعلمت كيف استخدم أنبوب التغذية لأعطيها الحليب والدواء تعلمت على بعض الأجهزة

الطبية التي أحياها عند خروجنا للمنزل.. أنقضت الأشهر الثلاثة وخرجت ابنتي للمنزل وحلت فيه البركة  
بوجودها..

ثم بدأت مرحلة التأهيل والدها هو القوة والسند هو الرعاية والحب والحنية والرحمة بعد الله لنا، لقد سعى  
لعلاجها وبحث عن أفضل الأطباء والمراكز، باشرت العلاج الطبيعي والوظيفي وعلاج البلع والنطق واللغة

وهي في عمر الاربعة أشهر.. لقد كانت استجابتها بطيئة جدا ولكنني على يقين بالله وأمل في أن كل ما نأمله  
سوف يتحقق بالتأكيد ولكن مع الاصرار والعزيمة والصبر والمثابرة. ذهبت دانه للعلاج في الخارج وهي حالياً

في الولايات المتحدة الامريكية لتلقي العلاج. أواجه الكثير من التحديات كل ما كبرت من خلال المزاج المتقلب  
والسلوك حيث ان متلازمة كورنيلا دي لانج ليست ذات تأثير بالشكل الخارجي فقط ولكن ايضا تأثيرها

النفسي والعصبي كبير فهم معرضون للإصابة بالتوحد والتشنجات الصرعية.

وكل ما كبر الطفل تظهر صعوبات جديدة علينا ادراكها بسرعه قبل ان تتفاقم ..  
 القلق ومشاكل النوم والاستمتاع بأذى النفس من الأعراض التي ظهرت على ابنتي ..  
 خلال البحث الذي قمت به عن متلازمتها لم يكن هناك معلومات كثيرة ..  
 قرأت في الحسابات الأجنبية في مواقع التواصل الاجتماعي، وأخذت معلومات من الأمهات اللاتي لديهن  
 اطفال بنفس المتلازمة .. كانت الحسابات العربية آنذاك شحيحة بالمعلومات عن المتلازمات ..  
 وذلك ماجعلني أقطع وعداً على نفسي بأن أفتح صفحات في مواقع التواصل الاجتماعي و انشر فيها  
 معلومات عن متلازمة كورنيلا دي لانج وأضع تجاربي ورحلة علاج ابنتي وتأهيلها وأثقف مجتمعي ، ولو  
 بالقليل وأن أكون مصدر دعم للامهات و والآباء أثناء متابعتهم لحسابي وحياتي مع ابنتي ليشعرون بالراحة  
 والاطمئنان .

الخوف الذي نشعر به عند معرفتنا عن مرض اطفالنا كبير جدا فلا شي أسوء ، من ان تختبرنا الدنيا  
 بمرض فلذات اكبادنا ، ولكن علينا الرضى والتسليم وتقبل الواقع والتوكل على الله ، وان لا نخشى من شيء  
 كتبه الله علينا .

و الأسرة والمجتمع لهم دور كبير في إعطاء المريض دافع إيماني ونفسي للحياة والصمود في وجه الصعاب .  
 علينا ان نعامله معاملة حسنة وعدم إهماله وعدم الخجل منه في أي مكان ، عدم اخفائه عن المجتمع  
 والخروج به امام الناس وهذا هو دور الاسرة ودور الأم التي عليها ان تبقى قوية ومنبع للحنان والاحتواء .

في الوقت المعاصر ركزت الدول على قضايا أصحاب الهمم خاصة دولتنا دولة الإمارات العربية المتحدة  
 بذلت جهود جبارة و واضحة لأصحاب الهمم في كافة المجالات لتضمن حقوقهم الإنسانية والنفسية والتربوية  
 والصحية والاجتماعية ، من خلال الدعم المادي والعاطفي و نشر الوعي ، ووجود عدة مراكز لرعاية اصحاب  
 الهمم منها إعادة التأهيل والانشطة والبرامج على أيدي ذوي الاختصاص .

كل كلمات الشكر لا تكفي لدولتنا الحمد لله على نعمة الإمارات، وعلى نعمة حكامنا اللذين تعدوا حدود  
 العطاء والرخاء ..

اللهم احفظ قادتنا واولياء أمورنا واجعلهم ذخرا وسندا وانعم على ابنائنا الطمأنينة والاستقرار .  
 واخيرا تحملك لتربية هذا الطفل المريض وصبرك يرفع من درجتك في الدنيا والآخرة لقوله تعالى:

{إِنَّمَا يُوفَى الصَّابِرُونَ أَجْرَهُمْ بِغَيْرِ حِسَابٍ}

فأزكى الأعمال عند الله تعالى ، وأحبها إلى الرحمن ، وأعلاها شرفا ، وأكرمها :  
 الإحسان إلى الضعيف والمريض والقيام على حوائجهم وشؤونهم .

فهنيئاً لمن رزقه ووفقه الله تعالى لتقديم يد العون للمريض ( مرضاكم طريقكم للجنة )

بندر طفلي عمره سنتين مصاب بمتلازمة كورنيليا دي لانج والسبب طفرة جينية. ولدت طفلي بندر بداية الشهر التاسع بعد الولاده اتى والد بندر و أبلغني بما هو عليه من حال كُنت في صدمة كبيره لعدم معرفتي بحال طفلي قبل الولادة صُدمت ولكن حمدت الله وقتها وقلت اللهم ارضني بما رزقتني. كان بندر يعاني بعد الولادة مباشرة من نقص الاكسجين أُدخل بندر العناية المركزة لمدة 35 يوم. كان بندر يتلقى جرعات التغذية عن طريق أنبوب بالأنف أُجري لبندر عملية فتح الوريد في منطقة الرقبة لعدم وجود اورده لسحب عينات دم لأجراء بعض التحاليل. بعد 35 يوم أُخرج بندر من العناية المركزة ورافقنا الى المنزل. كُنت في حيرة كبيرة لعدم معرفتي بالتعامل مع حالته الصحية كُنت اعاني كثيراً بالتغذية كان بندر يعاني من صعوبة في البلع لا يستطيع اكمال الرضعات كاملة. مع مرور الوقت بدأت بالتعود على بندر و بالتدرج استطعت معرفة كيفية التعامل مع حالته.

كُنت في حيرة من امري ما هو حال طفلي وماهي المتلازمة المصاب بها وما هو سببها، بحثت كثيراً ولكن دون جدوى. وفي يوم ما ارسلت لي صديقتي صورة على تطبيق الإنستغرام لرسم كرتوني يتضح به بعض الاعراض المصاحبة لبندر وكانت الصورة من حساب اختنا العزيزة ( ام دانه ) من دولة الامارات الشقيقة. بدأت فوراً ابحث عن اسم المتلازمة وعن الاعراض المصاحبة لها ووجدت الكثير من المعلومات التي اكدت لي بأن بندر مصاب بمتلازمة دي لانج. بعد فترة من متابعتي لأم دانه تواصلت معها و اخبرتني بأمر القروب على تطبيق الواتساب. دخلت القروب و تعرفت على الجميع، فرحت كثيراً لمعرفتي بهم و لمعرفة حالة طفلي بدأت في تلقي المعلومات اكثر و اكثر. افادتني كثيراً جميع المعلومات التي تطرح بالقروب، حمدت الله كثيراً على معرفتي للجميع.

بعد ولادة بندر: قُمننا بأجراء التحاليل الوراثية واتضح ان ما اصاب بندر كان بسبب طفرة جينية اطمئن قلبي وحمدت الله كثيراً لعدم وجود مشاكل وراثية، ابرز المشاكل التي يعاني منها بندر:  
-المشاكل العضوية:

نقص بالأطراف العلوية كل يد يوجد بها اصبعين فقط  
الكليتين في اتجاه واحد  
مشاكل بالأعضاء التناسلية  
ارتخاء الحجاب الحاجز من الجهة اليمنى  
قصر في الشعب الهوائية  
عُسر بالهضم مما يسبب الامساك بعض الأوقات  
الشرقة خصوصاً عند شرب الماء  
-المشاكل النفسية:

صعب يتقبل اي تغيير بالروتين  
يتضايق اذا تغير المكان  
لا يستطيع تحمل حرارة الجو حتى لو كانت محتمله  
لازم مكان بارد نوعاً ما  
لا يتقبل الاكل من غيري انا الأم  
ولا يقبل النوم بدون وجودي.  
بندر اجمل طفل رزقني الله به  
بندر نعمة عظيمة جداً اشكر الله عليها ..





### ام محمد - غزة فلسطين

أنا متزوجة من سنتين لأبومحمد، ومحمد عمره سنة. انا كنت متزوجة زواج اول وعندي ٣ اولاد بصحة و عافية بنت وولدين ربنا يحميهم ويسترها معاهم أينما كانوا. وأيضا أبو محمد عنده زوجة أولى و ٣ اولاد بصحة و عافية. حملت بمحمد وانا حامل فيه عانيت من كل شي سيئ ممكن يذكر سوء معاملة سوء تغذية وأمور الحياة الصعبة وصبرت من أجل الحمل والجنين وتابعت بالعيادات والكل كان يطمني ويحكوا لي الحمل طبيعي والجنين كامل وصحته تمام. الى ان جاء اليوم الذي اتى بالبشارة كان زوجي مسافر وجاء الطلق ورحت المستشفى وكانت اسرع ولادة مقارنة لاي طفل ثاني وانا لسي على سرير الفحص ولدت محمد نزل محمد مثل حبة الكوسا بماء أخضر وبعدهما قصوا الحبل السري ما عيط ولا طلع منه صوت ومثل الحلم استدعوا الإسعاف واخذوه عالحضانة. وانا بكل هذا الوقت ساعة ونص على سرير الولادة ما في حد حواليا ولا حتى الدكتور يكمل الغرز بعد الميلاد ولا تمريض ولا اهلي ولا اي حد وانا مثل المجنونة ما في الا بكاء

ولا فاهمة ولا صاحية. اغمى عليا وصحيت على صوته سألتهم وينه ماله ميت ولا عايش امي بتبكي ابويا معاه بالاسعاف. اختي واخواني اهل زوجي ما في حد حكي كلمه خلصني الدكتور وحكالي كلمة انتي لسا صغيرة وتجيبي كثير، صرت اصرخ واحكيلهم ما تحكوا لي اللي عنده بس التهابات بصدرة وحجمه صغير واخذوه حضانة. رجوعني البيت أصعب شعور لأم ترجع نفاس بدون جنينها وصلت وقعدت ادعي ربنا زوجي يكلم من برا لا هو قادر يرجع ولا قادر يعمل شي لأنه مع مريض. رجعت ما صدقت يطلع النهار ورحت عالحضانة، شفته من أجمل ما خلق الله قعدوا معي الدكاترة ويحكوا لي نوع متلازمة نادرة وما عرفوها. كلهم اجتمعوا على كلمة وحدة ابنك ما بيضل لل ٥٠ يوم وبعدها حاولت واروح دكاترة ولا دكتور اقسام بالله عرف لحالته. وتركتها لله، نفسي اني اطمئن، نفسي حد يساعدي اعمله التحليل، عايشة سنة بموت الف موته، ولا فاهمة ولا حد فاهم، ولا حد ساعدي أعمل شي.

## ام ساندي - اليمن

ساندي عمرها الان ٣ سنوات، كان حملي طبيعي جدا لحد بداية الشهر الثامن توقف عندها النمو راجعت الطبيبة ورحت عند عدة اطباء وكان نفس الجواب مايعرفوا السبب!

في تاريخ 13 / 6 / 2019 كان موعد ولادتي ومن هنا بدأت الصدمات كان حجمها صغير جدا وكان عندها تشوه خلقي في يدها اليمنى حمدت الله كثيرا ورضيت بما كتبه الله لنا ورزقنا بأجمل طفله وفي اليوم الثاني لاحظت بأنها موه طبيعية كان وجهها يصير ازرق وديتها للمستشفى وطلبوا انها تنام بالحضانة وكانت اصعب ايام حياتي لان بنتي بعيدة عني وبعد تسعة ايام رجعت لي الفرحة ولكل عائلتي برجوع بنتي لحضني. كانت ساندي تعاني من كثرة الترجيع ورحت لعدة أطباء وما في اي فائدة ولا في اي دواء نفعها.

في يوم من الايام رحلت لطبيب اطفال واول ما شافها عرف من شكلها انها متلازمة دي لانج بس ما عنده فكره عن العلاج كل اللي بيعرفه اسم المرض.

طبعا هنا كانت الصاعقة بالنسبة لي كنت ابكي من كل قلبي اعتقدت ان هذا المرض يسبب الموت ما كان عندي اي فكره عن المرض او ايش معنى متلازمه!

بحثنا عن المرض والحمدلله ارتحت كثير لما عرفت شو معنى كورنيليا وانه ما يسبب الموت. طبعا ساندي كانت تعاني ايضا من الشرقة والامساك الشديد. عالجتها في كل المحافظات ورحت لعدة اطباء وللأسف ما في عندهم اي فكره عن سبب الترجيع. كنت كل ثلاثة اشهر اسافر لصنعاء علشان العلاج وبدون فائدة لحد ما صار عمرها سنتين ونص كلمتني صديقتي عن جراح اطفال الله يعطيها العافية وبعد التشخيص قال الطبيب انها تحتاج لعملية عندها فتق بالحجاب الحاجز وكمان تركيب انبوب تغذية. استخرت الله والحمدلله اقتنعت اني اسوي لها العملية لانه بالبداية كنت رافضه خوفا عليها ما بدي اي شي يجرحها، سافرت الاردن وراجعت الاطباء وكلهم نفس الكلام لازم عملية والان احنا بانتظار موعد العملية دعواتكم لساندي بأن الله يسهل عمليتها ويخرجها بألف سلامه.

طبعا ساندي للان ماتعرف تمشي وقعدت وعمرها سنتين ونص شقيه جدا تحب اللعب والعض وسحب الشعر ملأت حياتي بالمرح والسعادة الله يحميها ويشفيها ويساعدني على اسعادها يارب.

# متلازمة كورنيليا دي لانج

فيما يلي نتحدث عن متلازمة كورنيليا دي لانج من منظور طبي بعدما سردنا قصص أمهات من جميع أنحاء الوطن العربي، سعيدين بوصول مجلتنا للعديد من القراء وراجين أن يكون فيها السلوان والإلهام للعديد من الأهالي الذين مروا بهذه التجربة أو بتجارب مماثلة. وشكر خاص للأخت نشمية أم مزنة التي ساعدت بإيصال أصوات الأمهات راجية بذلك أن تصل أصواتهن الى جميع القطاعات الصحية وللمجتمع عامة.

## ١/ ماهي متلازمة كورنيليا دي لانج؟ وهل لها أسماء أخرى؟

وتسمى أيضا متلازمة براخمان دي لانج نسبة لأوائل لأطباء الذين وصفوا الحالة، الطبيب الألماني: براخمان عام ١٩١٦ ميلادي ثم طبيبة الأطفال الهولندية كورنيليا التي وصفت هذه المتلازمة بشكل أدق عام: ١٩٣٣ ميلادي، وكما تسمى بمرض تقزم أمستردام نسبة لموطن الطبيبة كورنيليا.

متلازمة كورنيليا دي لانج (CdLS) هي طيف من الاعراض تختلف حدتها من خفيفة إلى شديدة. ولكن تتميز متلازمة كورنيليا دي لانج النوع (الكلاسيكي) بسمات مميزة للوجه، وضعف النمو الذي يبدأ من قبل الولادة ويستمر لما بعدها، وفرط الشعر، ومشاكل في الأطراف العلوية التي تتراوح من قصر طفيف في الأصابع حتى فقدان الأصابع والأطراف العلوية كاملة. وكما يعاني المصابون بهذه المتلازمة بتأخر ذهني وسلوكي تتراوح درجاته أيضا. وغيرها من الاعراض التي سيتم سردها لاحقا. وكما يجدر بالذكر انه قد لا يُظهر جميع الأفراد المصابين بهذه المتلازمة النمط الظاهري الكلاسيكي، ويمكن أن تختلف أعراض الاضطراب بشكل كبير بين المصابين بها وبدرجات مختلفة في سمات الوجه والأطراف.

## ٢/ ماهو سبب حدوث هذا المرض؟

هو اعتلال جيني ناتج عن تغير في أحد من الجينات السبعة المكتشفة حتى الان:

NIPBL ,SMC1A, SMC3, RAD21, BRD4, HDAC8, ANKRD11



وكلها لها وظيفة تتحكم في هيكلية أو تنظيم المركب البروتيني المسمى بـ **cohesin** المسؤول عن تماسك الحمض النووي وانقسامه وتنظيم وظيفته.

مرض كورنيليا دي لانج من الأمراض السائدة التي تكون في اغلب الحالات ناتجة عن طفرة جينية ليس لها علاقة بالوراثة من الأبوين والتي من النادر تكرارها. ولكن في بعض الحالات النادرة والتي تكون بنسبة ١-٥٪، قد تتكرر الحالة في العائلة لكون أحد الأبوين يحمل هذه الطفرة على مستوى الأنسجة المكونة للحيوانات المنوية أو البويضات.

### ما مدى انتشارها؟

تصيب المتلازمة تقريبا طفل من كل ١٠ آلاف ولادة بشكل عام.

ماهي أنواع ، درجات المرض وأعراضه ؟

هناك ٥ أنواع للمرض حتى الآن مقسمة بحسب الجينات المسببة لها، وهي كالتالي :

( الشائع ٦٠-٧٠٪ من الحالات )

NIPBL النوع الأول بسبب تغير في الجين

SMC1A النوع الثاني بسبب تغير في الجين

SMC3 النوع الثالث بسبب تغير في الجين

RAD21 النوع الرابع بسبب تغير في الجين

HDAC8 النوع الخامس بسبب تغير في الجين

نوع الجين المسبب لا يعطي تنبؤ بمدى شدة المرض، ولكن بعض الدراسات ربطت نوع الطفرات بالأعراض الكلاسيكية للمرض. ولنكون أكثر دقة درجات شدة المرض تعتمد بالأساس على الفحص السريري للطفل من قبل الطبيب.

### الأعراض: (تتفاوت في وجودها وحدتها بين طفل وآخر)

أولاً. الخصائص الجسدية:

الولادة بوزن وحجم أصغر من المعدل الطبيعي وبمحيط رأس صغير

ملامح مميزة: منها حواجب مقوسة وملتصقة عند المنتصف، ومستوى أذنين منخفض، وأنف صغير ومرتفع الطرف.

زيادة في نمو شعر الجسم كاملاً، ويشمل ذلك شعر الوجه والرموش الطويلة

حدوث مشكلات في نمو وتطور عظام الذراعين، واليدين، والأصابع

مشكلات في البصر والسمع، قد تصل حدتها إلى فقدان السمع

عيوب خلقية في القلب

نوبات صرع

مشكلات في الجهاز الهضمي تؤدي لصعوبة البلع، منها: الإرتجاع المريئي، وفتق الحجاب الحاجز إضافة إلى الولادة بشق في سقف الحلق

## ثانياً. الخصائص العقلية:

تأخر في القدرات الذهنية وصعوبة التعلم وتأخر الكلام  
تصرفات وخصائص شبيهة بالأطفال المصابين بالتوحد  
فرط الحركة وتشتت الانتباه

### كيف يتم تشخيصه؟

بشكل أساسي على النتائج السريرية التي توصل إليها أخصائي علم الوراثة الإكلينيكي؛ وفي بعض الحالات يمكن تأكيدها من خلال الفحوصات المخبرية. تم نشر ورقة علمية مؤخراً تحت مسمى الإجماع الدولي لمتلازمة كورنيليا دي لانج والتي وضعت معايير تشخيصية وقسمت الأعراض إلى: سمات أساسية وسمات ثانوية، مما يساعد الطبيب في تحديد النمط الكلاسيكي وغير الكلاسيكي والذي يساعد في اتخاذ قرارات التحاليل الجينية.

إذا قرر الطبيب أخذ التحاليل الجينية فإنها تؤخذ بالعادة عن طريق عينة دم يتم تحليلها في المختبر ويكون نسبة إيجاد الطفرات بنسبة ٨٠-٨٥% وقد سجل ما يقارب من ١٥-٢٠% من المصابين قد يكونوا من النوع الموزاييك (الفسيفسائي) التي توجد الطفرة في بعض خلايا جسمهم ولا توجد في بعضها الآخر مما يصعب إيجاد الطفرة في عينة الدم وقد نحتاج إلى أخذ العينة من مكان آخر من الجسم كالجلد أو باطن الخد، ومن المفترض أن النوع الفسيفسائي يؤدي إلى تباين في شدة النمط الظاهري السريري ولكن لا يوجد دليل رسمي على ذلك في الوقت الحالي.

### ماهي أساليب العلاج المتوفرة؟

لا يوجد علاج معين للأشخاص المصابين بمتلازمة كورنيليا دي لانج، ولكن يمكن علاج والسيطرة على بعض الأعراض المصاحبة لها مثل:

- إجراء عمليات جراحية لعلاج الشق في سقف الحلق، والعيوب الخلقية في القلب أو الفتق في الحجاب الحاجز

- علاج نوبات الصرع عند بعض المصابين بإعطائهم أدوية خاصة للصرع

- إخضاع الطفل لعلاج وظيفي خاص بالحركة، والتصرف، والسمع والنطق

- تركيب أنبوب تغذية عبر البطن أو أنبوب أنفي للمعدة حتى يستطيع الشخص الحصول على التغذية اللازمة للنمو في بعض الحالات التي لا يستطيع فيها الشخص المصاب تناول الطعام بشكل جيد

- الزيارة الدورية للطبيب المعالج لعمل التقييمات الآتية: -قياس معدلات النمو ( الطول والوزن ومحيط الرأس) على منحنيات النمو الخاصة بمتلازمة كورنيليا دي لانج و متابعة التطور الذهني والحركي ومقارنتها بجدول التطور الخاص بهذه المتلازمة.

- الدعم النفسي والمعنوي للأهل عن طريق تسهيل التواصل وربط العائلات لذوو الطفل المريض وتنسيق الرعاية الشاملة للمواعيد والمعدات والمستلزمات الطبية التي تساعد على تسهيل حركة الطفل.

### هل يستطيع مريض متلازمة كورنيليا دي لانج عيش حياة طبيعية؟

هناك حالات سجلت لأشخاص مصابين بمتلازمة كورنيليا دي لانج وصلوا لعمر الخمسين، قد يحدث ذلك خاصة عند الأشخاص ذوي الخصائص والأعراض الطفيفة، ولكن يعتمد ذلك على الأعراض المصاحبة ومدى السيطرة عليها.

- 1- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1104/>
- 2- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7136165/>
- 3- <https://raisingchildren.net.au/disability/guide-to-disabilities/assessment-diagnosis/cornelia-de-lange-syndrome>
- 4- <https://www.cdlsusa.org/>
- 5- <https://www.chop.edu/conditions-diseases/cornelia-de-lange-syndrome>

د. عزيزة مفرح مشيبة

استشارية أمراض وراثية واستقلابية  
مدينة الملك فهد الطبية بالرياض

كل الشكر والتقدير  
لأمهات أبطالنا من  
جميع أنحاء الوطن  
العربي

تم أخذ موافقة الأهل قبل النشر



# اضطراب الهوية الجنسية

المنظور الوراثي، المنظور النفسي والمنظور الديني الأخلاقي

الشذوذ هو الخروج عن المألوف وقد تشمل هذه الكلمة أطياف عده منها ما يرتبط بالخروج عن العرف او الدين او حتى الطبيعة والفطرة. قد تكون من أكثر الأمور حساسيه ما سنعرضه بهذا العدد بخصوص ارتباط الوراثة بالهوية الجنسية والنمط الوراثي الظاهر وهو القابل للعلاج والتصحيح الاكلينيكي، والنمط السيكولوجي وهو ما نستطيع ان نقى المجتمع منه ونحافظ على سلامته العقلية والنفسية. ومن واجبا كمختصين في هذا المجال ان نلقي الضوء على أبعاد هذا الاضطراب ونعمل على وضع معايير للوقاية والتدخل قبل حدوث انحرافات سيكولوجية. ونظرا الي الضجة العالمية والزخم الاعلامي الذي أثاره هذا الموضوع وتزامنا مع هذه الاحداث وكثرة التساؤلات حول الموضوع والخلط بين الأسباب العضوية الظاهرية والأسباب النفسية فقد استضفنا في هذا العدد من يمثل: الرؤية الوراثية، النفسية، والدينية الأخلاقية.

# ١- الوراثة والهوية الجنسية

## أ. نمط وراثي ظاهري

تعد الهوية الجنسية من المواضيع الحساسة جدا في جميع المجتمعات بشكل عام والإسلامية والعربية بشكل خاص والتي تؤثر على التقبل الاجتماعي عدا عن انعكاسها على الجانب النفسي من شعور بعدم الانتماء لجنس وانجذاب لآخر. والاهم من ذلك هل وصلنا الي وعي لنتقبل التحول في النمط الظاهري الذي يتشابه في بعض الحالات مع النمط الجيني والذي يعكس واقع لا نراه. ويترتب عليه تقبل المجتمع لهذا الفرد وانخراطه فيه بعد تغييره (تصحيحه) لجنسه والأنظمة والقوانين التي تعيد سرد تاريخه من جديد وتحويله من جنس الي الجنس الاخر مما يترتب عليه فقد صداقاته السابقة وتغيير وثائقه من جامعات او مؤسسات تعليميه الي الاوراق الثبوتية وغيرها. هنا نستعرض التغيرات من ناحية علميه وهي حالات مرصوده على مستوى كروموسومات الجنس XY.

## - المتغيرات في الكروموسوم X

لابد في البداية ان نذكر ان التغيرات على مستوى الجينوم اما ان تكون عدديه او جزيئيه

## NUMERIC ABNORMALITIES (ANEUPLOIDIES)

من أكثر المتغيرات العددية في كروموسومات الجنس، كما في الجدول التالي:

النمط الظاهري	معدل الاصابه	المتلازمة	الجنس	النمط الجيني
قصر بالقامة, اذا لم يتم العلاج مبكرا يحدث فشل في نمو الجنسي, فشل في الغدد التناسليه, البعض قد يستطيع الانجاب, ضيق في الاورطي و بحزام جسدي على الرقبه.	1 in 2500	Turner syndrome متلازمة تيرنير	انثى	نمط واحد 45,X او يظهر بالخلايا بعدة انماط (eg, 45,X/46,XX) or 45,X/46,XY)
طول اكثر من المألوف, عقم, قصور الغدد التناسليه, تندي, صعوبات تعلم وتخاطب, مهارات الحركية, والتعلم.	1 in 500 to 1 in 1000	Klinefelter syndrome	ذكر	47,XXY
طول اكثر من المألوف, النمو الجنسي طبيعي وكذلك الذكاء, مشاكل في السلوك, البعض لديه مشاكل بالحديث والتواصل والقدرات الحركيه والتعلم.	1 in 850 to 1 in 3000	XYY syndrome);	ذكر	47,XYY
حجم طبيعي, مع صعوبة تعلم متوسطه, تستطيع الانجاب.	1 in 1000,	متلازمة XXX	انثى	47,XXX

وقد يحدث خلل في تحديد الجنس كمتلازمة سووير SWYER syndrome حيث تولد الانثى بنمط جيني XY وتتسبب باضطرابات في الغدد التناسلية وقد تكون موروثه او طفرة مستحدثة في SRY او مستقبلات الاندروجين مثلها مثل XX male حيث يولد رجل بطول وذكاء طبيعي وقصور بنمو الخصيتين وغالبا يكون عقيما و بنمط جيني انثوي نتيجة لانتقال الجين SRY الى الكروموسوم X.

و اخيرا ما يسمى True Hermaphroditism او الخنثى الحقيقية من الحالات الغامضة والغير واضحة جنسيا والتي تحمل نمط ظاهري للخصيتين والمبيضين معا بنمط جيني بين 46XX/46XY mosaic, 46XY, 47XXY, أو 46XY

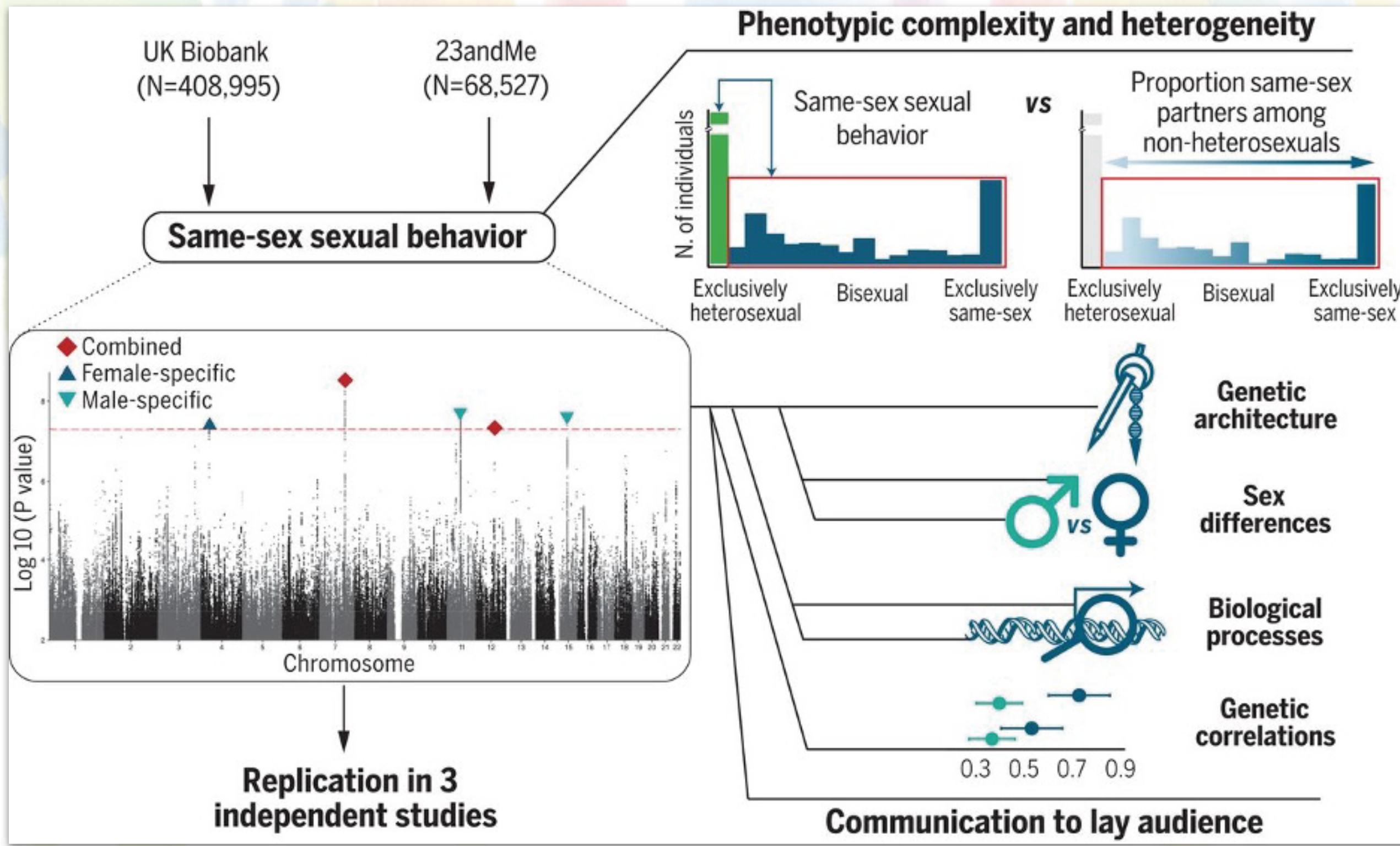
يمكن تشخيص هذا النمط الظاهري من خلال الفحص الاكلينيكي وكذلك الأشعة والتحليل المخبرية ومن خلالها حسب الحالة يتم طلب تصحيح الجنس. الا ان أنماط أخرى غير واضحة لا اكلينيكية ولا تدعمها التحاليل المخبرية ولا الأشعة وهي أنماط سلوكية أكثر تعقيدا.

### ب. نمط سيكولوجي

كل ما تم ذكره من متلازمات تحمل نمط جيني واضح يعكس الخلل الظاهري بينما يوجد ما هو أكثر تعقيدا ويعد من الاضطرابات النفسية والمعقدة ما يسمى اضطراب الهوية الجنسية والذي يمثل من 2-10% حسب أحد الدراسات. كما ان هذه الاضطرابات في اغلب الاحيان ترتبط بأمراض نفسية أخرى. ولا تعتبر الوراثة عاملا محوريا او مؤثرا اساسيا على حدوث اضطرابات الشخصية فتلعب البيئة والمحيط الاسري

والاجتماعي دورا كبيرا في حدوثها. الا ان دراسة بعض اضطرابات الشخصية (مثال: عليها النرجسية والحديه... وغيرها) ربطت بمورثات جزيئية لها دور جزئي في حدوث مثل هذه الاضطرابات ولكن لا تظهر اعراضها الا بوجود بيئة خصبة لتكوينها. وهذا التفسير يستخدم عادة لتوريث الامراض المعقدة بحيث قد يحمل

الشخص جينات بمتغيرات تسبب مثلا: مرض السكر الا انه لا يصاب به الشخص الا إذا وجد نمط حياة يحفز ظهور المرض وبذلك نستطيع القول ان معرفة المتغيرات الجينية المساهمة في تكوين المرض معين تساعدنا على بدء البرامج الوقائية منه وان اخذنا مرض السكر على سبيل المثال نستطيع البدء قبل الإصابة باتباع نظام غذائي او رياضي يقي من المرض. وهذه طبيعة الحال في الامراض المعقدة الأخرى سواء كانت عضوية او نفسية او سيكولوجية والتي لا يوجد متغير واحد مسؤول عنها وهذه طبيعة الحال في اضطرابات الهوية الجنسية الا ان الدراسات الحديثة تعمل على دراسة ارتباط العديد من المتغيرات الجزيئية بالانجذاب الي نفس الجنس وتأثير العوامل البيئية المصاحبة على تحديد الهوية الجنسية.



صوره: توضح خمس متغيرات جينية ارتبطت بالانجذاب لنفس الجنس او للجنسين معا.

فقد اثبتت احدى هذه الدراسات والتي شملت مجموعه من الافراد 477522 فرد من بريطانيا و15142 من الولايات المتحدة والسويد باختلاف انجذاباتهم الجنسيه ان خمس متغيرات ارتبطت بتنظيم هرمونات الجنس لدى الانسان وتعد هذه الدراسة الاولى من نوعها الا ان دراسة هذا النوع من الاضطرابات تحتاج الي عينات أكثر وعرقيات مختلفة كما ان عدد قليل من المتغيرات لا يثبت ارتباط بمرض خصوصا في نمط التوريث للأمراض المعقدة. لا تعتبر هذه الدراسة ولا المتغيرات التي تم اكتشافها حدا فاصلا في اضطرابات تحديد الهوية الجنسية الا انها مثل غيرها من الامراض المعقدة التركيب تعمل الجينات على إعطاء قابلية للإصابة وتكون التركيبة الجينية للفرد كالفيل الذي تشعله البيئة المحيطة ولا تكون الوراثة وحدها مسؤوله عنه.

د مريم محمد العيسى

دكتوراه الوراثة الجزيئية الطبية للأمراض المعقدة  
جامعه كلية لندن  
زمالة في الهندسة الوراثية والمعلوماتية الوراثية  
للأمراض المعقدة في معهد ماساتشوستس للتقنية

## ٢- عدم اتساق الهوية الجنسية من منظور نفسي

كريستن جورجيسن أحد أشهر الشخصيات التي اجرت تحولا جنسيا في الخمسينات الميلادية. لم يظهر تشخيص اضطراب الهوية الجنسية (والمعروف حاليا حسب التصنيف الدولي للاضطرابات الحادي عشر بعدم اتساق الهوية الجنسية) الا في الثمانينات الميلادية. بلا شك التحويل التجميلي الذي حدث لكريستن غير معادلة الظروف لظاهرة بشرية موجودة عبر التاريخ. للمجتمعات في التاريخ تعامل خاص لهذه المجموعة النادرة. في التاريخ الإسلامي في حدث اخراج ذلك الشاب من بيت ام سلمة حينما ابدى وصفا جنسيا مثال لذلك. بعض المجتمعات أعطت اهتماما لهذه الفئة مثل باكستان وأفغانستان منظر الشاب الراقص ودور البنت الوحيدة للقيام بأعمال وزى الرجال حتى وصولها لسن الزواج. ولكن للهنود الحمر في جزيرة ساموا الامريكية تجربة مختلفة فالفافيني وهم مجموعة من الذكور في دور انثوي ولهم قيمة عالية من حيث قوة الاب وحنان الام. هذه الفئة تعاني في ظل المدينة الحديثة رغم الحرية الفردية والقدرة على التحول لان التحول بالنسبة لهم ليس مقصدا، ولكن خيار اجبرته المدينة الحديثة وفرض اللون الأزرق والوردي على الثقافة البشرية.

الدراسات المبكرة كانت تظهر ان عدد الذكور ممن لديهم اضطراب الهوية اعلى من الاناث. لازالت اعلى، ولكن بنسبه اقل في كثير من الدول، ولكنها اقل لدى الذكور في دول مثل اليابان وبولندا مقارنة بالاناث. لا توجد إحصاءات محلية لدينا الا ان التجربة الإكلينيكية المحلية تشير الى تواجد عالي الاناث أكثر مما هو متوقع.

للخبرة المستقاة من المريض ذات قيمة خاصة وأثر على منظور المختص. الشاب أ نشأ في اسرة مكونه من أم وحيدة. مرحلة الجامعة أحب امرأة في منطقة أخرى وفي ذات الوقت وقع في ادمان ادخله في ضلالات شديدة أن رفيق سكنه سوف يعتدي عليه وتحوله لأنثى سيخلصه من هذا الخطر. وبالفعل تحول ومع الزمن ندم واستقر على ان يكون انثى متحوله مثليه. هذه القصة رغم عدم كلاسيكيتها أثارت كثيرا من البحث والاهتمام لفهم تعقيد الهوية. لا اعتقد ان هناك قصور في الإجراءات التشخيصية. فتشخيص هذه الظاهرة يعتمد على عدم أسباب عضوية وعلى الشكوى التي قدمها الشاب بشعوره العميق بانه بالجسد الخاطئ وفي ظل وجود ظروف نشوء مشجعه مثل غياب الاب سيساهم في الوصول لهذا الفهم. ولكم الحرية الفردية في مثل الدولة التي نشأ فيها الشاب تمت الإجراءات العلاجية المعتمدة لديها.

لذا الرغبة الشديدة للتخلص من السمات الجنسية المولود بها والايمان العميق بكونه في الجسد الخاطئ في غياب أي أسباب عضوية جينية كانت او حيوية أو كون هذه الرغبة ضمن منظومة اضطراب ذهاني واضح هو جوهر تشخيص هذه الظاهرة.

عادة تختلف الاعراض لدى المرضى المراجعين للصحة النفسية تحت منظومة اضطراب معين لكن الغريب أن الامر لا يلاحظ لدى من لديهم عدم اتساق الهوية الجنسية فالأعراض تكاد تكود متطابقة. أحد الإشكاليات التي قد تكون هي وجود أسباب أخرى تعزز هذه الظاهرة مثلا الميل الجنسي المثلي والصراع الشرعي أو الدور والقيمة العاطفية والاقتصادية نتيجة السلوك المخالف للتكوين البيولوجي خصوصا الجنسي منه. لذا قد يبدو التشخيص هو عدم اتساق الهوية الجنسية، ولكن في الواقع أمر اخر. الإشكالية الأخرى هي ظهور هذه الازمة بعد البلوغ وهو ما قد يرجح أمرا آخر.

بعد التقييم الجيد على عدة جلسات واخذ تقييم من الاسرة خصوصا عن مرحلة الطفولة واجراء الفحوصات اللازمة للتأكد من عدم وجود اضطرابات عضوية يأتي دور الخطة العلاجية وهنا تحدث كثير من النزاعات الايدولوجية. بعيدا عن هذه النزاعات تنقسم الخطط العلاجية الى ثلاثة طرائق وهي:

التصحيحية والتوكيدية والاستكشافية



المدرسة التصحيحية لأنها تهدف لتصحيح الفكرة وانتشرت في غرب الولايات المتحدة وهي خليط من المدرسة التحليلية والسلوكية خصوصا التحفيز السلبي وهو باختصار ربط الألم بالمتعة المختلة في نظر أصحاب هذا التوجه وكانت هذا الخط موجه للمثلية في بادئ الامر ومن ثم إشكالات الهوية. الدراسات العلمية التي ساندت هذا التوجه كانت ضعيفة لذا أصبح خارج المنظومة الطبية وقبل سنوات قليلة اعتبرت الجمعية الامريكية للطب النفسي هذا التدخل بأنه تدخل غير أخلاقي.

مستشفى جون هبوكنز كانت رائدا في هذا الحراك وبدأ برنامج المدرسة التوكيدية أي تأكيد هذه الفكرة. بعدها بفترة تم اغلاق البرنامج لمدة وتم إعادة فتحه منذ سنوات. وهذا يعكس مدى الموثوقية والخلاف في هذا التوجه. حاليا هذا التوجه المعتمد لدى أكثر من جمعية عالمية. ويتصف بقبول مشاعر الانسان من سن 9 سنوات بأن بالجسد الخطأ ويتم معالجته هرمونيا بمنع البلوغ وبعد سن الثامنة عشر بمحفزات تساهم بظهور التمثيل الجسدي الجنسي للدور المرغوب ويقتصر الدور النفسي للتأهيل بالقيام بأدوار الجنس الأخرى ومعالجة الاضطرابات النفسية المصاحبة من اضطرابات المزاج. ثم يضاف خيار التحول الجنسي الجراحي. الانتقاد على هذا التوجه كما يلي:

العابرون الجنسيون لا يصبحون بالتعريف البيولوجي الى الجنس الاخر. وبغض النظر عن الكلفة المالية والاعراض الجانبية لهذا الاجراء كانت المشكلة الأهم أنه الرغم الرضا الأولي بعد الجراحة تستمر المعاناة النفسية ومعدلات الاضطراب النفسية ومحاولات الانتحار بشكل عالي والتي أساسا هي التي دفعت بهذا التوجه إذا ما تستطع تغيير الفكرة وهم ما حدث نتيجة فشل الحراك التصحيحي غير الجسد وهذا ما برر الخلاف والجدل الدائر حول هذا التوجه رغم تضمينه بتوصيات عالمية.

المدرسة الاستكشافية أن عدم اتساق الهوية هو قناع لمشاكل نفسية بيئية مرتبطة بالنشأة أخرى وان الطرق التي تؤدي الى هذه القناعة متعددة وان هذا تغير هذا القناع والتمثل بالجسد قد لا يحل المشاكل النفسية المسببة لهذا فتستمر المعاناة حتى بعد التحول والنتائج البحثية لهذا التوجه كانت إيجابية وان كانت لها إشكالات أيديولوجية. الى هذه اللحظة لا يوجد حل مثالي لهذا الاضطراب وقد يكون الدمج بين المدرسة الاستكشافية والتوكيدية حلا لا بأس به وتفصيل الخطة العلاجية بشكل فردي ودعم الأبحاث العلمية في الظاهرة الموضوع حديثا تحت المنظور الصحي. ولا يمكن بالمقابل تجاهل الدور الاجتماعي تحديدا لهذه الظاهرة فالظاهرة كانت ولا زالت ظاهرة اجتماعية. المجتمعات الحديثة في نزاع بما يخص الثنائية الجنسية والحراك الفردي يسهم بكثير من التغييرات في وعي الافراد والمجتمع ولم يصل هذا الحراك في تاريخه الى النضج وهذا لا يعد الظهور الأول له تاريخيا. رغم عدم تطرق المقدمة عن الاضطراب النفسي لتفاصيل أثر الايدولوجيات الا أن يمكن تكوين تصور مثالي دون إضافة هذا الجانب والذي يفرض على كل الأصوات حتى على تلك التي تدعي التوازن بعض الميل.

لتقديم مزيد من التفاصيل عن التدخل الطبي لعدم اتساق الهوية يجب أن نستوعب حجب التباين في الآراء العلمية فعلى سبيل المثال تتراوح الإحصاءات ما بين حالة الى أكثر من 31 حالة لكل مئة ألف وتتباين المجتمعات في نسب الذكور الى الاناث فبعضها التباين كبير لدى الذكور وأخرى النسب لديها متقاربة وثالثة نسب الاناث اعلى من الذكور.

. من جانب استنتجت دراسات أن معظم الأطفال يتخلون عن عدم الاتساق وبينما دراسات أخرى استنتجت أنه من النادر أن يحدث ذلك. في ظل الاعتبارات السابقة ينتظر من الطبيب الحاذق العودة للأساسيات الطبية وعلى رأسها قاعدة عدم الأذى.

في ظل عدم وجود ما يدعم العلاج التصحيحي والخلاف الكبير على مستقبل الأطفال وغياب ما يفسر نفسيا ظهور حالات حديثه لعدم اتساق الهوية بعد البلوغ يجب استبعاد التدخلات والفئات المذكورة من أي برنامج علاجي مختص بعدم اتساق الهوية تطبيقا لمبدأ عدم الأذى. لذا يجب أن يقتصر برامج علاج عدم اتساق الهوية بعد سن الثامنة عشر مع تاريخ من الطفولة لهذه الظاهرة وفي ظل غياب لأي أسباب جينية أو عضوية مباشرة.

بناء على ما سبق يجب ان يشمل التقييم الاختبارات الهرمونية والجينية اللازمة ويصاحبه تقييم نفسي مطول ومتعدد يشمل الاستعانة بالأسرة للتأكد من علامات عدم الاتساق في الطفولة. يفضل أن تتخذ المعالجات على خطوات وهي نفسية ثم هرمونية ثم جراحية ويجب ألا ينتقل من خطوة الى أخرى الا بعد فشل الخطوة السابقة كما يجب أن يقدم هدف معالجة الضيق النفسي على هدف التحول.

أولاً: المعالجة النفسية: وتشمل التدخل الدوائي وغير الدوائي. يجب أن ندرك الاضطراب النفسية المصاحبة تتصل لأكثر من 70% من الحالات ويبدو أن اضطراب في معظمها مستقبلية حيث تستمر بنسب عالية حتى بعد العبور الجنسي. تعاني ما لا يقل عن نصف الحالات من الاكتئاب وثلاثها من اضطرابات القلق ولا يقل عن 10 الى 20% من الحالات تعاني من إيذاء الذات. لذا يجب أن تعالج الاضطرابات النفسية المصاحبة حسب الأصول الطبية المتبعة من تدخل دوائي ونفسي واجتماعي.

العلاج النفسي لعدم اتساق الهوية المتبع في بعض التوصيات العالمية لا يتجاوز بعضاً من التوجيه السلوكي والتدريبات لتعمل مشي وسلوك وطريقة حديث الجنس الاخر في ظل غياب ما يدعم قيمة هذا التدخل العلمية وسطحيته لا يعتبر هذا التدخل تدخلاً مقبولاً. وفضل عدم فعالية العلاج التصحيحي وعدم وجود ممارسة حقيقية له في مجتمعنا لذلك لا يعتبر هذا مقبولاً. توجد اجتهادات شخصية لا يدعمها العلم باستخدام ما يشاع على فنيات للعلاج السلوكي المعرفي كتكرار امام المرأة إنك ذكر او انثى وهذا تدخل مرفوض لذا لا يعتبر العلاج السلوكي المعرفي تدخلاً مقبولاً في عدم اتساق الهوية مع التأكيد على فعاليته في الاضطرابات المصاحبة خصوصاً اضطرابات القلق.

بعد ان فندنا التدخلات النفسية غير المقبولة وجب أن نعرض على التدخلات المقبولة وهي كالتالي:

**العلاج التحليلي (الديناميكي)** وهي جلسات أسبوعية لمدة لا تقل عن سنتين. ينظر التوجه التحليلي ان عدم اتساق الهوية ليس إلا قناعاً لصعوبات نفسية أخرى لذا يحاول أن يساعد متلقيه للوصول الى فهم نفسي لتداعيات الحياة التي أدت بهم بشكل غير مدرك لحال عدم اتساق الهوية. لا توجد توقعات مسبقة في العلاج التحليلي لتغيير هذا القناع وتحويل عدم الاتساق الى اتساق.

**العلاج الأسري** فغالبا ما يصاحب عدم اتساق الهوية اضطراب اجتماعيا أسريا يتطلب محاولة حله بالطرق العلمية المعروفة وعلى رأسها العلاج الأسري.

**الدعم النفسي** فغالبا ما يواجه من يعاني من عدم اتساق الهوية صعوبات حياتية واجتماعية تطلب دعماً نفسياً لمساعدتهم ودعمهم وغالبا ما يتم من تقديمه المعالج الرئيسي والفريق المتعدد المصاحب.

التدخل الدوائي يبدو محدودا بالاضطرابات المصاحبة، ولكن في توقع ازمان ومقاومة هذه الاضطرابات قد يجد الطبيب الحاجة لتدخلات إضافية للتحكم بالضيق الشديد

بعد مضي سنتين من الخطوة السابقة وفي حال استمرار الضيق قد يلجأ للتدخل الهرموني والذي يسهم بخفض الضيق من خلال خفض الرغبة الجنسية ويتم التدخل أما بإعطاء هورمونات مخالفة او أدوية مثبطة للهورمونات أو كلاهما بالحد الأدنى الكافي لضبط الضيق ويتم اختبار نجاعة هذه لمدة لا تقل عن سنة ويجب أن تصاحب هذه الخطة كل الخطوات الاحتياطية لمتابعة وعلاج الاعراض الجانبية المتوقعة سواء كانت النفسية أو مشاكل تروية القلب أو حتى الحالات السرطانية النادرة.

في حال فشل هذه الخطوة لمعالجة الضيق يتم التحول للتدخل الجراحي بهدف خفض الضيق كإزالة الخصيتين أو الرحم.

التغيير التجميلي لا يزال موضع جدل واعتقد من المبكر القطع به كتوصية حقيقية أو التعامل معه كخيار فردي مثل أي تغيير تجميلي آخر.

يجب ألا ننسى أن المعاناة شديدة سواء لدى الفرد وأسرته لذا الحاجة لتدخل شمولي محدد لكل حالة بتفاصيلها أصل لا يقبل النقاش فيه ويجب دوما بناء القرارات الطبية بتروي وحكمة ووعي للاختلافات النفسية التي ستصاحب مقدمي الخدمة. ولعظم هذه المعاناة ومحدودية من يعاني منها لا فرار من الحاجة الماسة لمركز طبي متخصص للتعامل مع هذه الحالات وانشاء بيئة بحثية مميزة تساهم برفع مستوى المعرفة محليا وعالميا مع التنبه للتحيزات المعرفية المتوقعة وإخلاص الهدف لنفع هذه الفئة وذويهم.

د. عبدالله الداود

استشاري طب نفسي

المدير الطبي لمركز بريوري الرياض

## ٣- تأصيل من منظور الأخلاقيات الإسلامية لحالات اضطراب الهوية

### الجنسية

تعتبر مشاكل الهوية الجنسية وتعددات طروحاتها القانونية والفلسفية خلال العقد الماضي من أكثر العناوين التي تم طرحها وتسييسها بسبب اهتمام اليسار الفكري وسيطرته على العديد من المنابر الفكرية في الجامعات ووسائل الإعلام. قد يصل الأمر لشيطنة من لم يتماشوا مع الفكر المبني على القيم التي تبيح التحولات الجنسية بدون ضوابط. حتى وصل الأمر في كندا لتجريم من لم يمتثل لطلب الذكر أن تتم مناداته بالضمير الأنثوي أو العكس. وتجاوز ذلك التأثير للغة حيث تم اقحام ضمائر حيادية ليست أنثوية ولا ذكرية. بينما في التراث الأخلاقي الإسلامي تعتبر الأسرة هي عماد الحكم وهي الحاضنة الاجتماعية الأهم وتتكون بالضرورة من زوج وزوجة، ذكر وأنثى. قال تعالى: { يَا أَيُّهَا النَّاسُ إِنَّا خَلَقْنَاكُمْ مِنْ ذَكَرٍ وَأُنْثَى } الآية: 13 من سورة الحجرات. في هذه العجالة سأحاول قصر النقاش على ثلاث حالات أساس وتفرعاتها في محاولة لعدم الخروج عن روح الموضوع لهذا الإصدار.

بصورة عامة جدا وفي السواد الأعظم من الولادات يتحدد الجنس بعد الولادة باستقراء العلامات الذكورية أو الأنثوية وعليه يسمى جنس الطفل ويترتب على ذلك جميع الحقوق والواجبات الشرعية. لكن في حالات قليلة يلتبس الحكم وعندها يتحتم على الفريق الطبي إزالة اللبس باللجوء للخطوات التالية وهي فيما قبل فترة الطب الحديث كانت القابلة تبحث عن مكان التبول إذا اشتبه عليها جهازين تناسلية ومن ثم تقرر بحسب الوظيفة البيولوجية الأولى للجهاز الذكري أو الأنثوي وهي إخراج البول. إن وجدت القابلة أن الماء خرج مما يظن أنه الجهاز ذكري سمي المولود ذكرا وإذا خرج الماء مما يظن أنه جهاز أنثوي كان الحكم بالجنس أنه أنثى. فإن خرج الماء من الجهازين ينظر لأيهما أسبق. وهنا يعتمد الفقيه على قاعدة أن اليقين لا يزول بالشك وعليه فإن مسؤولية التيقن تقع على عاتق القابلة وأن لزامها الشك فيأخذ بيقينها المبني على تلك القواعد التشخيصية البسيطة. بينما في الطب الحديث تتم محاولة التأكد عن طريق فحوصات أخرى كأشعة الموجات فوق الصوتية أو حتى الفحوصات المخبرية سواء الهرمونية أو الجينية المحددة لما إذا كان المولود يحمل الصبغة الجينية الذكورية (X,Y) أو الأنثوية (X,X) وهي أعلى درجات الموثوقية.

الحالة الأولى هي الأسهل من الناحية والتشريعية والأكثر لغطا فلسفيا وسياسيا وأخلاقيا وسيتم التعرض له بصورة مختصرة وفي عجالة وهي الحالة التي يكون الحديث فيها عن تغير الجنس بصورة اختيارية. حرم الفقهاء قولا واحدا مثل هذه العمليات التي يحكمها هوى النفس. يكون الشخص هنا مكتملا جنسيا منتما لجنس محدد لكنه وبسبب هوى النفس ينحدر للتشبه بالجنس الآخر. في هذه الحالة يكون هناك تقبل للحالة الجنسية للشخص لكنه يدفع بحقه فيما يسمى أخلاقيا بالحاكمة الذاتية (autonomy) والتي هي متفرعة من الحرية الشخصية وحماية الكرامة الإنسانية عن طريق حق تقرير المصير. بصورة عامة يميل هؤلاء الأشخاص جنسيا لأشخاص من نفس الجنس وهو ما اصطلح عليه بالشذوذ أو المثلية الجنسية كمصطلح تخفيفي لحقيقة الأمر. تعتبر المثلية طيفا من الممارسات أقلها الميل المثلي مع تقبل الشخص لواقعه البيولوجي. ويستمر للنهائية القصوى التي يرفض فيه الشخص واقعه الجسدي ويطالب بما يعتقد أنه حق إنساني أصيل في التحول الجنسي.

ترى المدرسة الأخلاقية الدينية أن ذلك غير مقبول في جميع حالاته. فمثلا في الإسلام يعد ذلك من أخطر مراح لا تشبه التي لعن الله ممارسيها في قوله صلى الله عليه وسلم :

في حديث عن ابن عباس (لَعَنَ رَسُولُ اللَّهِ صَلَّى اللَّهُ عَلَيْهِ وَسَلَّمَ الْمُتَشَبِّهِينَ مِنَ الرِّجَالِ بِالنِّسَاءِ، وَالمُتَشَبِّهَاتِ مِنَ النِّسَاءِ بِالرِّجَالِ) الحديث ٥٨٨٥ -صحيح البخاري. وفي الأديان الأخرى وبغض المدارس الفكرية غير الدينية تم النداء بعدم أخلاقيته لمنافاته الفطرة. وهناك على الطرف الآخر اليسار المتطرف الذي يقدر الحاكمية الذاتية ويعتبرها من لوازم الكرامة الإنسانية حيث يتم السماح لكل من يريد و في أي مرحلة عمرية بالحصول على الدعم الطبي سواء هرمونيا أو حتى جراحيا لتسهيل التحول المبني على الرغبة فقط. بل وصل الأمر لبعض الدول أن تسن قوانين تحمي اليافع مما اعتبروه تسلطا أبويا من الوالدين إن كان لهما رأي مخالف لرأي طفلهما و هي جريمة تؤدي بالضرورة في أخف حالاتها لتفكك الأسرة و حرمان الوالدين من اليافع دون سن ١٨ الذي يرغب بتحويل جنسه.

والحالة الثانية: أيضا حكمها واضح لكن يكون فيها شيء من الإشكال في حالة واحدة كما سيتم ذكرها. هذه الحالة سموها الفقهاء الخنثى. وقد قسموه لخنثى غير مشكل وخنثى مشكل وفي العموم يعتبر التدخل حتميا لتصحيح الجنس وفي الغالب تكون بسبب التشوه الخلقي الذي يتم اكتشافه في مراحل مبكرة عند الولادة أو قبل البلوغ أو حتى بسبب ظهور علامات بلوغ غير المتعارف عليه كأن يحيض الذكر مثلا أو يتأخر بلوغ الأنثى بحيث تظهر عليها علامات الذكورة مثل الصوت أو شعر الوجه. ويعتبر الحكم الشرعي في مجمله هو الإباحة. وهي من الحالات الواضحة وبرغم ذلك يعتبرها بعض أصوات اليسار المتطرف كنوع من أنواع السلطوية الطبية بوصف أن الميول الجنسي يحدده التشيئة الاجتماعية. فيزعمون أن الطفل يتكيف اجتماعيا بواسطة الأسرة التي تقدم أدوات النشأة الذكورية والأنثوية فتبني الميول والاهتمام النوعي الشخصية الذكورية أو الانثوية.

أما الخنثى المشكل وهو الذي استحال معرفة نوعه من الاستقراء الطبيعي إما لوجود الآلتين كما تقدم و خروج الماد من العضوين في نفس الوقت أو انعدام وجود أي عضو سواء ذكري أو أنثوي. تعتبر هذه الحالة مشكلة في السابق لكن أصبحت أقل إشكالا بناء على الأدوات المتاحة في الطب الحديث. فيجوز هنا العملية التصحيحية لتتماشي مع البنية الجينية التي تقدم ذكرها سابقا.

وعلى رغم وضوح الحالة الثانية إلا أنه تُشكل في بعض الأحيان. فمثلا وصلت لإحدى عيادات الطوارئ حالة لشاب يعاني من آلام مبرحة في أسفل البطن ونزيف من إحليله وبعد القيام بكل الفحوصات تم تحويله لأطباء متخصصين ليجدوا بعد الفحص أن ذلك الشاب يملك جهاز أنثوي كامل مع تأكيدات جينية أنه يحمل الصبغة الجينية الذكورية (X,Y) وما حدث عند الولادة هو أن لدى ذلك الشاب تشوهات في منطقة العانة جعلت الحكم بجنسه مشتبا وغلب الفريق الطبي الظن بسبب أن تلك التشوهات تحاكي الجهاز الذكري شكلا ووظيفة. وعلى الرغم من جواز العملية التصحيحية في هذا النطاق الضيق جدا إلا أن القرار منا ليس فقط قرارا شرعيا، بل إن له تبعات اجتماعية كبيرة تحتاج للنظر بها ودراستها كحالة خاصة وبالتالي اصدار الحكم الخاص بها وتحديدًا إذا دفع الشاب برغبته بالبقاء على تصنيفه كذكر لأسباب اجتماعية. في هذه الحالة هل يعتبر ذلك الشاب من الناحية الشرعية أنثى يجب عليها الحجاب والتحرز من الانجذاب الفطري للرجال بدوافعه الهرمونية. وهل له ما للإناث من حظ الميراث والتمتع بالحقوق الأخرى كالحماية والنفقة. وهل يتم النظر برغبته الشخصية في هذه الحالة. من الصعب إطلاق حكما عاما بناء على الخطوات التالية:

• أولا : دراسة كل ما يتعلق بحالته البيولوجية والنفسية والخروج بتقرير محكم مكتمل لتغليب قرار طبي خالص

• ثانيا: يتم عرض القرار الطبي الخالص على القيم الاجتماعية بناء على وضع الشاب أسريا واجتماعيا.

يب القرار الطبي على تبعات اجتماعية مثل الوصم أو النبذ أو حتى القتل في بعض المجتمعات غير المتفهمة

•ثالثا: يتم عرض نتائج المرحلتين الأولى والثانية على التحليل الأخلاقي لبحث القيم العامة مثل:

O قيمة الحاكمة الذاتية والمتمثلة بتصالح الشاب مع وضعه ورغبته الشخصية بدوافعها للإبقاء على جنسه أو تصحيحه.

O قيمة النفع وفيها يدرس أفضل القرارات التي تعود بالنفع الأكبر على الشخص.

O قيمة عدم الضرر وفيها تدرس الأضرار النفسية والاجتماعية المترتبة على القرار

O قيمة العدالة وفيها يدرس قرارا عادلا على المستوى الشخصي ودراسة تغليب المصلحة الشخصية وتبعاتها على المصلحة العامة.

•رابعاً : عرض كل ما سبق بتفاصيله لبحث القواعد الأحكام الدينية ومحاولة الخروج بالقرار الأمثل من وجهة النظر الدينية ومن تلك القواعد:

O قاعدة أن العادة محكمة: والعادة كما يعرفها الفقهاء هي ما يستقر في النفوس من الأمور المكررة المعقولة عند الطباع السليمة. وهي بطبيعتها متغيرة من مجتمع لمجتمع، بل ومن زمن لزمن في نفس المجتمع.

O وقاعدة أن الضرر يزال: ومنها لا ضرر ولا ضرار. فالضرر هو أي فعل يلحق مفسدة بالغير بصورة مطلقة بينما الضرر هو وصف لأي فعل يقابل الضرر بالضرر.

O قاعدة أن المشقة تجلب التيسير: ومنها كون الضرورات تبيح المحظورات وأن الضرورة تقدر بقدرها وأن إذا ضاق الأمر اتسع الحكم.

O وقاعدة أن اليقين لا يزول بالشك: وهنا عرف الفقهاء اليقين بأنه ما جزم عليه القلب واستند علي الدليل. بينما الاعتقاد ما جزم عليه القلب ونقصه الدليل. والظن من رأيهم هو تميز بين راجح ومرجوح. والشك يكون بين أمرين لا يمكن الترجيح بينهما بسبب عدم وجود أي مزية لأحدهما على الآخر.

وحيث أن من ميزات الأخلاقيات الإسلامية هي استحالة تعارضها مع القيم الدينية فتكون الكلمة العليا للرأي الديني وينظر له كفتوى ملزمة طبيا وقانونيا.

والحالة الثالثة: وهي مكان إشكال أيضا. وعلي الرغم من ندرة تلك الحالة إلا أننا بدأنا نسمع بوجود العديد من الحالات منظورة في بعض اللجان. وهي حالة اضطراب الهوية الجنسية الأصيل والقهري. في هذه يتمتع الشخص بجسد صحي بالتعريف الإكلينيكي هرمونيا وجينيا، بمعنى اكتمال الأنوثة والقدرة على الحمل والولادة أو اكتمال الذكورة والقدرة انتاج حيوانات منوية صحية. لكنه في نفس الوقت وبصورة قهرية لا -يُعتقد انطلاقها من نوازع الهوية- يعتقد المصاب أنه ينتمي جنسيا للنوع الآخر. هنا يكون ينازع المريض شخصيتان متضادتان في ذات اللحظة، الأولى شخصية يحققها الجسد والثانية شخصيه يفرضها العقل ويرفض ما يقرره الجسد. ونتيجة لذلك الصراع غالبا ما يكره هذا الشخص جسده، بل ونفسه ويميل للإكتئاب الحاد أو تتمثل به نزعات انتحار حادة ومتكررة لوضع حد لتلك المأساة. وقد يلجأ بعضهم لإيذاء النفس. يكمن الإشكال على ضربين:

• هنا في تفعيل الخطوة الأولى من الخطوات التي تم افرادها في الحالة السابقة. نظرا لأن الأمر نفسيا بحتا. فاليقين هنا يختلط مع الاعتقاد. تكمن الصعوبة في سهولة الخطأ عند وجود دراسة معمقة للراغب في تغيير جنسه فيظهر من السلوكيات ما يخالف حقيقته ليقنع به الفريق المعالج.

وقد شوهد ذلك في الدفع بالجنون أو الجنون اللحظي عند ارتكاب جريمة موجبة للعقاب. وفي المجتمعات الغربية والتي سبق فيها الطب النفسي نجد أن هناك نسبة ممن نجى من العقوبة بسبب محام حاذق جهز موكله ليلائم التوصيف النفسي للغائب عن وعيه سواء بالجنون أو غيره.

•الإشكال السابق يتوقف عنده الشرعي كثيرا نظرا لصعوبة الفصل بين الدافع النفسي وهوى النفس. وهنا ينظر للحالة كحالة فردية دون أفراد حكم عام لاختلاف الأشخاص واستحالة التعميم. وفي معرض هذا النظر يتم تقديم الدعم الطبي التلطيفي والنفسي والاجتماعي، بل و حتى الديني قبل التفكير في طرح فكرة التدخلات الجراحية التصحيحية. ويكون كذلك كالتالي:

•أولاً ما يمكن أن يبذل عن طريق الطب النفسي التلطيفي: جرت العادة على إطلاق مصطلح الطب التلطيفي للحالات الميؤوس منها والتي يقف الطب عاجزا عن تقديم أي علاجات لم لا ترجى حياته أو لا يرجى برؤه. وفي هذه الحالة في حالة تصنيفها من منظور نفسي أنها حالة لا يرجى برؤها. وبالتالي يكون التعامل مع العرض وليس المشكلة وذلك بتقديم علاجات نفسية إكلينيكية تتعامل مع اضطراب الهوية وتخفيف مظهر ذلك الصراع بين الهويتين للوصول بالحالة لمرحلة استقرار نفسي مع أفراد الانتباه للحالات ذات الميل لإيذاء النفس أو إيذاء الآخرين، والحالات الجانحة للانتحار.

•ثانياً من الناحية الاجتماعية: تقديم الدعم الاجتماعي باقتراح حلول بناء علي وضع الشخص اجتماعيا و اقتراح حلول حاضنة و متفهمة للخلل النفسي الذي يعاني منه المريض.

•ثالثاً وهو الأهم تقديم الدعم الديني: وهنا يتم تذكير المريض بتقوى الله وأن الحالة المرضية هي إبتلاء من الله كأي ابتلاء يكرم به بني آدم لتكفير معاصيهم ومن ذلك قول الرسول الكريم في حديث التي لجأت إليه ليدعوا لها أن تشفى من الصرع فيما ورد في صحيح البخاري من رواية عبد الله بن عباس (قال لي ابن عباس: ألا أريك امرأة من أهل الجنة؟ قلت: بلى، قال: هذه المرأة السوداء؛ أتت النبي صلى الله عليه وسلم فقالت: إني أصرع، وإني أتكشفت، فادع الله لي، قال: إن شئت صبرت ولك الجنة، وإن شئت دعوت الله أن يعافيك، فقالت: أصبر، فقالت: إني أتكشفت، فادع الله لي ألا أتكشفت، فدعا لها. (الحديث ٥٦٥٢ من صحيح البخاري).

ومن هنا نرى حكمة الشرع الشريف بإعادة الأمور لأصلها وهو أن الله خلق الجن والأنس في الأصل لعبادته وليس للتكاثر أو لتحقيق الشهوات. فمن عدالة الحق سبحانه وتعالى أنه إذا قدر البلاء على عبده فإن ذلك ليس نهاية المطاف، بل إن عظم المثوبة متعلقة بعظم البلاء. كم روى أنس بن مالك في الحديث القدسي إن الله قال: إذا ابتليت عبدي بحبيبتيه، فصبر؛ عوضته منهما الجنة. يُرِيدُ عَيْنِيهِ رواه البخاري، الحديث ٥٦٥٣.

د. عبدالله بن عدلان عدلان

رئيس اللجنة الوطنية لأخلاقيات الصحة  
المدير التنفيذي لقسم الأخلاقيات والامتثال  
بالمعهد الوطني لبحوث الصحة

# “من المختبر”

قراءة نتائج الفحص الوراثي  
بتقنية الجيل التالي  
وتبعتها على المريض وعائلته

د. محمد بن عبد الله بن محمد بن عبد الله



## لميا فهد السبيعي

مستشارة أمراض وأورام وراثية

المثل القائل إن الأسرار الكبيرة تأتي في عبوات صغيرة

**"BIG SECRETS COME in small packages"**

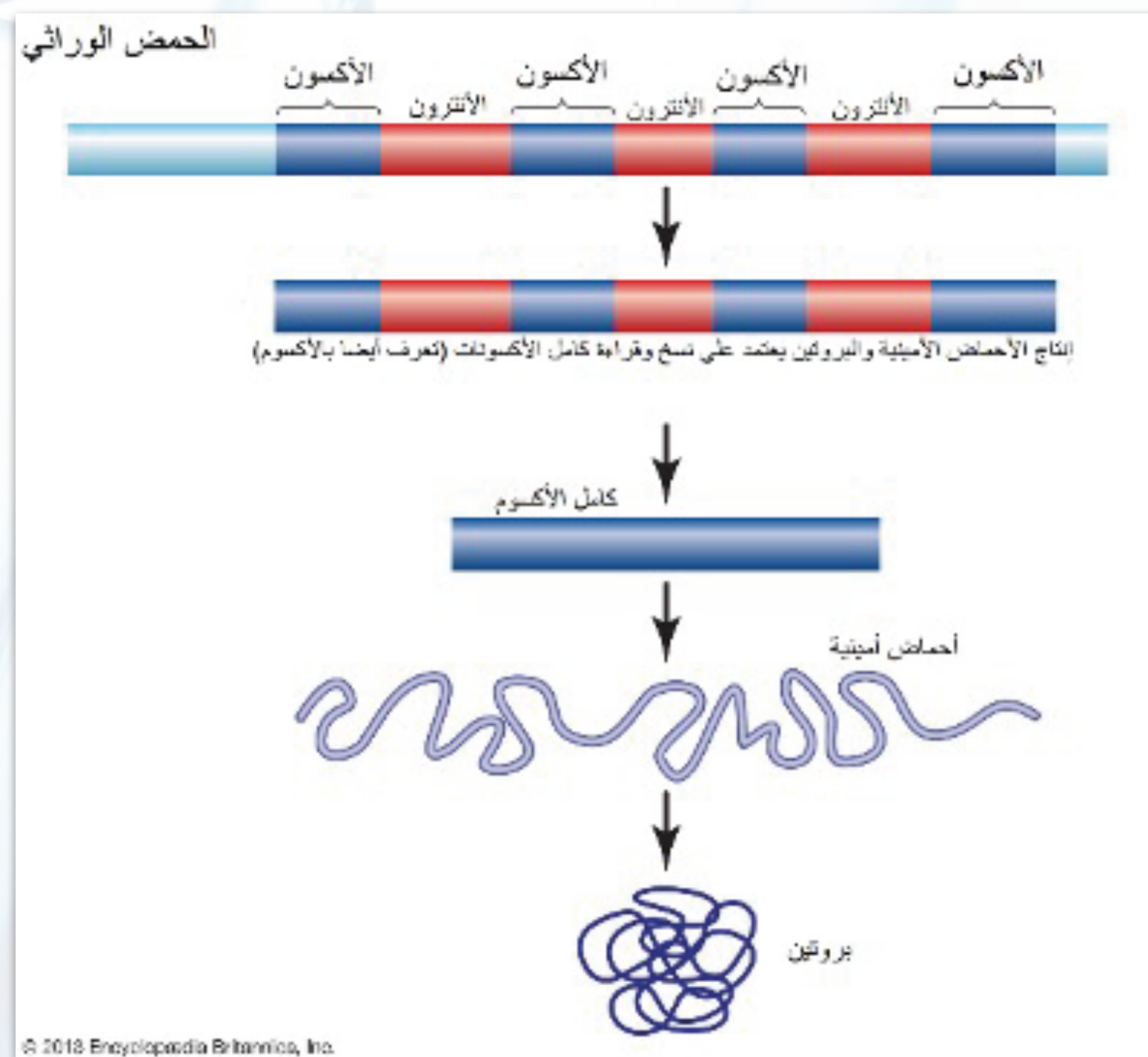
هو مثل حقيقي وينطبق على نتائج الفحص الوراثي، حيث إن هذه النتائج تخبرنا بمعلومات هامة عن تشخيص الطفل المصاب مما ينعكس على العائلة بشكل عام.

تتعدى أهمية الفحص الوراثي المساعدة على إيجاد التشخيص المناسب، إلى معرفة الفحوصات الوراثية الأخرى التي قد يحتاجها المريض أو أفراد عائلته غير المصابين وكذلك تحديد كيفية انتقال هذا المرض عبر الأجيال في العائلة الواحدة، وبالتالي مناقشة أفضل الطرق لتفادي احتمالية الإصابة بالمرض الوراثي في الأجيال القادمة.

باختصار الفحص الوراثي (Gene Testing) يتم عادة على ثلاث خطوات عامة: أولاً أخذ عينة من الجسم غالباً عينة دم أو عينة أنسجة إذا استدعى الأمر، ثم إرسالها للمختبر ليتم بعد ذلك فصل المادة الوراثية من هذه الخلايا وقراءة الحمض الوراثي بفحوصات دقيقة، وأخيراً مقارنة هذه النتيجة بقاعدة بيانات الحمض الوراثي العالمية. وحيث أن لدينا ما يقارب عشرين إلى خمسة وعشرين ألف جين (Gene)، فبالنظر إلى تنقسم هذه الفحوصات إلى مئات وآلاف الأنواع بناءً على التقنية التي تم استخدامها لقراءة النتيجة والمراد تشخيصه ونوع الجين الذي تم فحصه بالتحديد، يمكن معرفة الفحوصات المتوفرة لمرض وراثي محدد عن طريق زيارة موقع سجل الاختبارات الوراثية (The Genetic Testing Registry).

مؤخراً أصبحت تقنية الجيل التالي (Next Generation Sequencing) التي تقراً جزء أكبر من الفحص الوراثي هي التقنية الشائعة والمستخدمة من قبل عدة مختبرات. هذه التقنية تزودنا بثلاث أنواع من الفحوصات الوراثية: فحص عدة جينات ذات علاقة بمرض أو أعراض معينة، وفحص كامل الأوكسوم، وأخيراً فحص كامل الجينوم. يعتمد فحص عدة جينات ذات علاقة بمرض أو أعراض معينة (Gene Panel) على قراءة الشفرة الوراثية لعدة جينات ذات علاقة مباشرة بالأعراض الظاهرة عند الشخص المصاب. يتم استخدام هذا النوع مثلاً عند الفحص عن أورام السرطان الوراثية للنظر في الجينات ذات العلاقة بزيادة احتمالية الإصابة بورم سرطاني. بينما يقوم فحص كامل الأوكسوم (Whole Exome Sequencing) بفحص جميع الأوكسوم في الحمض الوراثي، الأوكسوم هي جزء من الجين ووظيفتها توفير الارشادات اللازمة لصنع البروتينات في الجسم. هذا الفحص يعتبر الخيار الأول لفحص معظم الأمراض الوراثية وهناك توصيات من جهات علمية دولية بعمله لبعض الأمراض الوراثية. النوع الثالث هو فحص كامل الجينوم (Whole Genome Sequencing) وكما يشير إليه الاسم هو فحص كامل الحمض الوراثي وليس فقط الأوكسوم المسؤول عن إنتاج البروتينات وإنما حتى الأجزاء خارج الأوكسوم والتي تعرف باسم الانترون (Intron) والتي أظهرت الأبحاث أن أي تغييرات تطراً عليها في قد تؤدي إلى خلل يمكن أن يؤثر على إنتاج أو شكل البروتين. صورة (١)

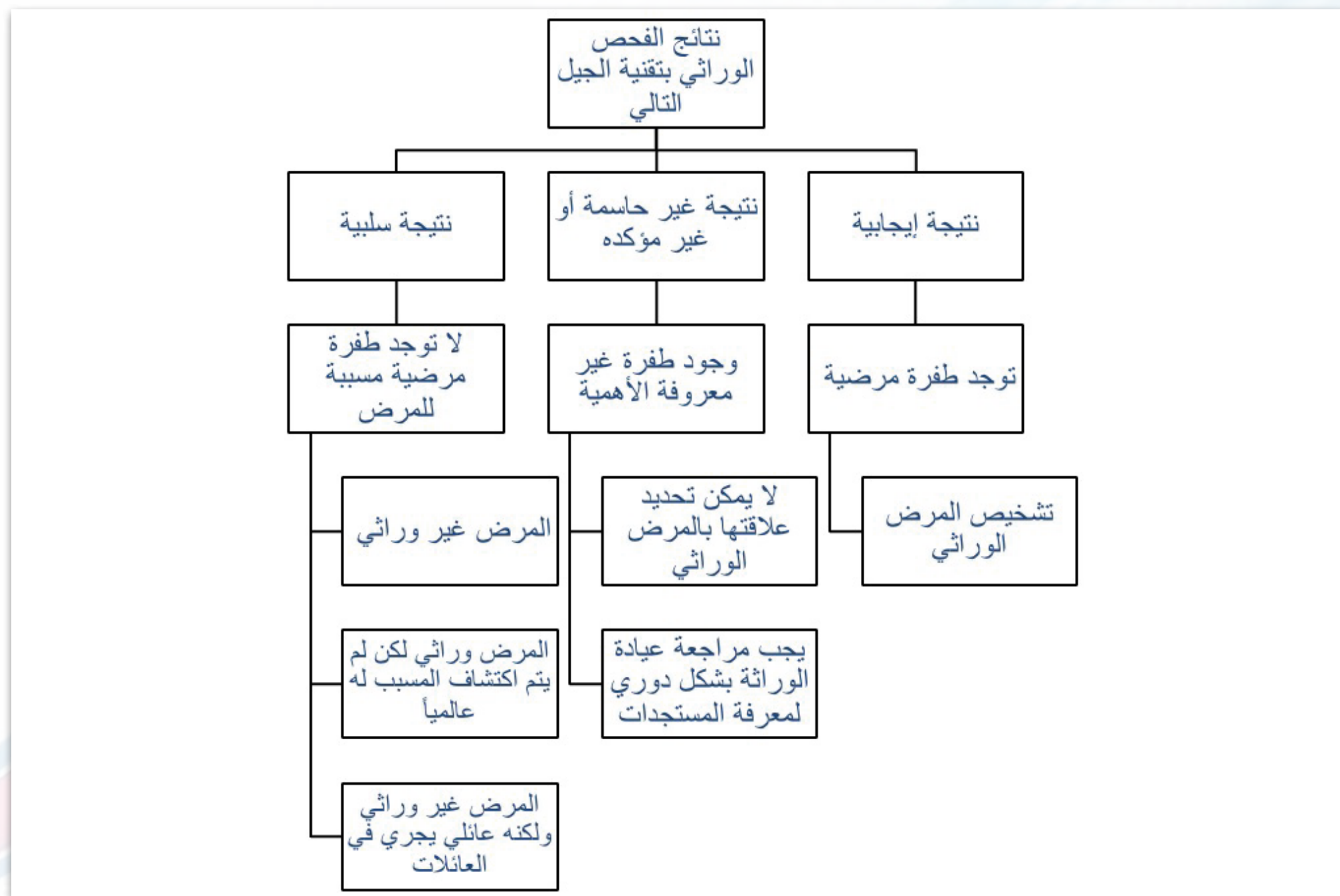
بغض النظر عن الجينات التي تم فحصها، النتائج المتوقع حصولها من هذه الفحوصات هي إحدى ثلاث: إما أن تكون النتيجة إيجابية (Positive Result) والتي تعني أنه تم تحديد طفرة أو تغيير في الحمض الوراثي ذات علاقة مؤكدة بالمرض عند الشخص المصاب وبالتالي تسمى هذه الطفرة بطفرة مرضية (Pathogenic variant). وبالتالي يمكن مناقشة خيارات الإنجاب المستقبلية وكذلك إمكانية فحص أفراد العائلة الآخرين إن لزم الأمر. أو نتيجة سلبية (Negative result) والتي تعني أنه لم يتم إيجاد طفرة مرضية مسببة للتشخيص الوراثي عند المصاب. في هذه الحالة يتم توفير الرعاية الطبية للمصاب بناء على الأعراض السريرية ومناقشة خيارات ارسال عينة فحص لمجموعات بحثية مختصة في الأعراض الموجودة عن المصاب، يمكن معرفة الأبحاث الموجودة حالياً لأي مرض عن طريق زيارة موقع الأبحاث السريرية العالمي (ClinicalTrials.com). الجدير بالذكر أنه هنالك المئات من الدراسات البحثية الموجودة في المملكة العربية السعودية فقط. والنوع الثالث من النتائج هو نتيجة غير حاسمة أو غير مؤكدة (Inconclusive Result)



صورة (١)

صورة توضح تكون البروتين من الحمض الوراثي

والسبب هو تحديد تغيير في الحمض الوراثي لم يتم تأكيده علاقته بالمرض الوراثي عند المصاب وبالتالي يسمى هذا التغيير الوراثي أو الطفرة الوراثي بطفرة غير معروفة الأهمية (Variant of Uncertain Significance)، النصائح المتبعة في هذه الحالات تكون عادة عمل المزيد من الإجراءات التي بإمكانها أن تزيد من معرفتنا عن هذه الطفرة بالذات، مثلاً عمل ما يمكن تسميته بفحص تمييز الطفرة الغير معروفة الأهمية عند أفراد العائلة الآخرين (Segregation Analysis) والذي يقوم بتحديد وجود الطفرة عند بقية أفراد العائلة المصابين والغير المصابين. إلى جانب عمل بحث دقيق وجمع أدلة كافية لتصنيف هذا النوع من الطفرات بشكل أفضل. كذلك ننصح المصاب وعائلته بزيارة عيادة الوراثة على الأقل مرة في السنة لمعرفة المستجدات عن الطفرة غير المعروفة الأهمية حيث تشير الإحصائيات أن ما يقارب 90% من الطفرات غير المعروفة الأهمية يتم تصنيفها لاحقاً على أنها تغيير حميد (Benign Variant) في الحمض الوراثي ولا يسبب مرض وراثي. يجب الانتباه إلى عدم عمل أي تدخل جراحي بسبب نتيجة الفحص الوراثي إن كانت غير حاسمة خصوصاً في حالة التدخل الجراحي الوقائي للأورام السرطانية الوراثية مثلاً. (الرسم البياني) صورة (٢)



صورة (٢)  
مشجّر آلية  
الفحص الوراثي

من المهم فهم أن النتائج غير المؤكدة تظهر بشكل كبير في الفحوصات الوراثية، ولا تعني أن الفحص الوراثي، أن التقنية المستخدمة أو حتى أن المختبر ذات كفاءة أقل. هنالك تفسير علمي لسبب ظهور هذا النوع من النتائج بشكل مكرر في تقرير الفحص الوراثي. ذكرنا في بداية هذه المقالة أن قراءة النتيجة الوراثية تعتمد على مقارنة الطفرة الوراثية للشخص المصاب بقاعدة بيانات الحمض الوراثي. على الرغم من الثورة العلمية في مجال العلوم الوراثية في منطقة الشرق الأوسط وبالأخص دول الخليج إلا أن البيانات الوراثية المستخلصة من منطقتنا الجغرافية تمثل ما يقارب 1% من جميع البيانات الوراثية الموجودة في قواعد البيانات العالمية مما يؤثر على عمل مقارنة صحيحة بين الطفرات الوراثية المرضية بين المصابين الذين يتم تشخيصهم في عياداتنا والمصابين المسجلين في قواعد البيانات المرجعية. نحن نأمل أن مع توفر الفحص الوراثي للمصابين بأمراض وراثية في جميع مناطق العالم ومشاركة البيانات الوراثية للمصابين في بلداننا في قواعد البيانات العالمية فإنه سيكون بمقدور المجتمع العلمي على تصنيف ومعرفة أهمية جميع التغييرات الوراثية في الحمض الوراثي البشري.

هنالك نوع آخر من نتائج فحص تقنية الجيل التالي يتم مناقشتها فقط مع المصابين - أو عائلة الطفل المصاب - الذين اختاروا معرفة النتائج العرضية في نموذج الموافقة الذي يتم توقيعه من قبل المريض في عيادة الوراثة قبل مباشرة إجراءات سحب عينة الفحص الوراثي تسمى النتائج العرضية أو النتائج الثانوية (Incidental or Secondary Findings)، تختلف التسمية بحسب النهج الذي يسلكه المختبر للكشف عنها. النتائج العرضية لا علاقة لها بتشخيص المصاب أو السبب الذي يتم طلب الفحص لأجله. ولكن قد يكون لهذه النتائج تبعات مهمة على صحة الطفل أو صحة العائلة وخياراتهم المستقبلية. يجب معرفة أن هذه النتائج تختص بعدد معين من الجينات يتم تحديث التوصيات بشأنها بشكل دوري وللمختبر الحق في اختيار طريقة الكشف عنها حيث أن لا علاقة مباشرة لها بالتشخيص الحالي للمريض.

مما لا شك فيه أن في العقود القليلة الماضية تطورت الخدمات الصحية المقدمة للمريض في كل المجالات بما فيها الاستشارات الوراثية بشكل كبير، بسبب تقدم التقنية، وزيادة القدرة على تشخيص حالات نادرة جديدة، وتوفير الاختبارات الوراثية المعقدة، وأيضا نشر توصيات وتشريعات قانونية وعلمية جديدة بشكل دوري. وهنا يتجلى دور المستشار الوراثي في أخذ الوقت الكافي لتوفير المعلومات، شرح النتائج وإجابة جميع تساؤلات المريض فلا تترد بزيارة المختصين وأخذ رأي ثاني إن لزم الأمر. لأن فهم النتائج ومعرفة تفاصيل تشخيص المرض الوراثي هو تمكين للمريض وعائلته لتحمل المسؤولية تجاه قراراته الطبية. دمت بصحة وعافيه!

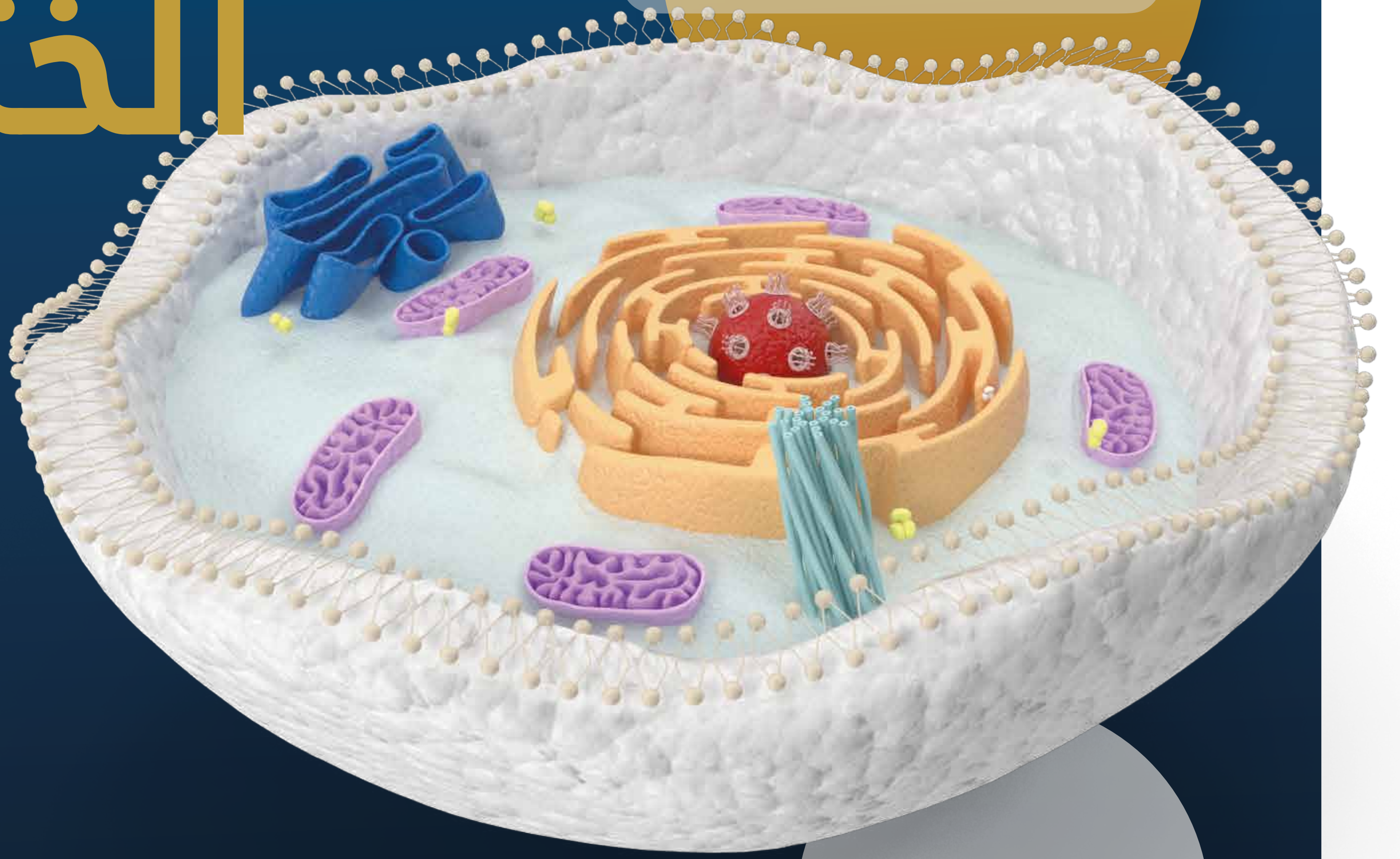
# “مسك

# الختام

# ”

د. زهير عبدالله رهبيني

استشاري أمراض الأطفال  
وأأمراض الوراثة



## الخلية

الخلية هي الوحدة الأساسية التركيبية والوظيفية في الكائنات الحية، فكل الكائنات الحية تتركب من خلية واحدة أو أكثر. وتحتوي الخلية على أجسام صغيرة بداخلها تسمى عضيات، مثل النواة وأجسام جولجي والميتوكوندريا وغيرها، كما يحيط بالخلية غشاء يسمى الغشاء الخلوي وتعد الخلايا في جسم الإنسان بالتريليونات بحيث تكون كل مجموعة من الخلايا الأنسجة المختلفة، وتجتمع كل أنسجة بوظائف معينة ومحددة لتكون الأعضاء وتجتمع الأعضاء لتكون أجهزة الجسم المختلفة مثل الجهاز العصبي أو الدوري أو التنفسي ... الخ تحتوي النواة على معظم المادة الوراثية الموجودة في الخلية، منتظمة على شكل جزيئات خطية طويلة من الحمض النووي الريبوزي منقوص الأوكسجين (DNA) على شكل معقد بالإضافة إلى مجموعة كبيرة من البروتينات، مثل الهستونات، لتشكل الكروموسومات أو الصبغيات. تقدر عدد الجينات أو (المورثات) المحمولة على هذه الكروموسومات بحوالي 23000 مورثة.

تُشكّل هذه الجينات معاً المجموع الوراثي أو الجينوم البشري والذي تم اكتشافه عام 2003. وتعتبر هذه الجينات هي مركز الخلية والتي يتم من خلاله ضبط وظيفة الخلية وانشطتها من خلال تنظيم التعبير الجيني وبالتالي فإن النواة تُعتبر مركز التحكم في الخلية. يحيط بالنواة الغلاف النووي وذلك لحمايتها وهو غشاء مزدوج يُغلف النواة ويعزل محتوياتها عن السيتوبلازما .

ان خلايا جسم الإنسان تتكون من 46 صبغية وراثية (كروموسوم) وهي التي تحمل الصفات الوراثية والنفسية، نصفها يأتي من الأب والنصف الاخر من الأم.

تحمل البويضة 23 كروموسوماً أو صبغية وراثية وأيضاً ماء الرجل (الحيوانات المنوية) تحمل 23 كروموسوماً فإذا اجتمع الاثنان بعد التلقيح لتكوين الخلية الأولى المكونة من 46 صبغية وراثية (نصفها من الاب والنصف الاخر من الام) وهي التي تحمل الصفات الوراثية. هذه الخلية الأم تنقسم الى خلايا اخرى بحيث تتحول الخلية إلى خليتين، ثم أربع ثم ثمان وهكذا، وهذه الخلايا هي التي تكون الأجهزة المختلفة في الإنسان في حياة الجنين ثم إذا أكمل الجنين (9) أشهر يكون إنساناً متكاملأً.

وحتى نفهم أنواع الأمراض الوراثية فبإمكاننا تمثيل الكروموسوم بالعقد التي يحتوي على حبات كثيرة بيضاء اللون حيث تمثل هذه الحبات بالمورثات، فاذا تغير لون حبة من الأبيض الى الأسود فنسمي هذا التغير بالطفرة الجينية

### أنواع الامراض الوراثية:

النوع الأول: الأمراض الصبغية أو اختلال الكروموسومات:

وتحدث المشكلة إذا حصل زيادة أو نقص في عدد الكروموسومات.

وأمراض الكروموسومات كثيرة، وقد تمت دراسة أغلبها، ولكن ما زال الأطباء والعلماء يكتشفون المزيد منها، حيث يتم توثيقها ونشرها. بعض هذه الأمراض حظي بدراسة وافية لكثرة تكرارها أو لشدة أعراضها مثل الزيادة في كل من الكروموسوم 21 وتسمى متلازمة داون ، و 18 وتسمى متلازمة ادوارد ، و 13 وتسمى متلازمة بتاو . أما معظم اختلال الكروموسومات التي تكون بسبب نقصانها فتنتهي بالإجهاض. ولكن مرضى «متلازمة ترنر» يعانون من نقصان في الكروموسوم الجنسي «إكس»، ويكون الجنين دائماً أنثى ويمكن أن يعيشوا فترة طويلة رغم إصابتهم بهذا المرض.

يكون عدد الكروموسومات في متلازمة داون 47 بدل 46 كروموسوما (كروموسوم رقم 21 ثلاث نسخ بدلاً من اثنين)، وقد ثبت أن هناك علاقة بين عمر الأم ونسبة إنجاب أطفال مصابين بمتلازمة داون، إذ تزيد احتمالية إنجابهم من أمهات فوق سن الخامسة والثلاثين، ومن الافتراضات التي تفسر هذه العلاقة إن المرأة الأكبر عمراً أكثر قدرة على الاحتفاظ بالجنين المصاب واستمرار الحمل من المرأة الأصغر عمراً على اعتبار إن المرأة الأصغر عمراً يحدث لها إجهاض طبيعي..

ان الزيادة او النقص سواء في كامل أي كروموسوم او جزء منه يؤدي الى خلل وظيفي ينتهي بالإجهاض خاصة في اول الحمل او تشوهات ولادية او تأخر في قدرات الطفل سواء القدرات العقلية او الحركية.

النوع الثاني: الامراض الجينية (الوراثة المندلية):

وتكون هذه الامراض نتيجة لطفرة أو اختلافاً في الشفرة الوراثية من الأب أو الأم ونسبها وحيدة المورثة وتسمى أيضا الوراثة المندلية بحيث تكون الكروموسومات متكاملة (46 كروموسوما) لكن هناك مورثة غير طبيعية (وللتوضيح أكثر تصبح الحبة في العقد سوداء بدلا ان تكون بيضاء).

تختلف هذه الأمراض فيما بينها بالطريقة والشكل الذي تنتقل فيها هذه الاضطرابات الجينية من الوالدين إلى الأبناء، وفيما يلي يمكن ذكر بعض أنواع الأمراض الوراثية اعتماداً على الطرق التي تنتقل فيها جينات المرض، موضّحه على النحو الآتي:

(1) أمراض الصفة الصبغية الجسدية السائدة (Autosomal dominant)، يظهر هذا النوع من الأمراض عند وجود نسخة واحدة على الأقل من الطفرة الجينية في كل خلية، بحيث تكون كفيلاً بظهور هذا النوع من الاضطراب على الفرد.

ومن الأمثلة على هذه الأمراض مرض التقزم (Achondroplasia) (ومرض هنتجتون ومتلازمة نونان والتصلب الدرني

(2) اضطراب الصفة الصبغية الجسدية المتنحية (Autosomal recessive)، يحدث هذا الاضطراب عند وجود زوج من الطفرة الجينية في كل خلية، أحد هذه النسخ من الأب والآخر من الأم، وتجدر الإشارة إلى أن هذا النوع من الاضطرابات لا يكون ظاهراً على الأبوين، ويكون كلاهما في هذه الحالة حاملاً للمرض أي يحمل نسخة واحدة من الجينات المتنحية المسؤولة عن الإصابة به.

ومن الأمثلة على هذا النوع من الوراثة التكييس الليفي وبعض أنواع الصمم وفقر الدم المنجلي ومعظم امراض التمثيل الغذائي مثل بيلة الفينيل كيتون ومرض الجلاكتوزيميا.

(3) الاضطراب الوراثي السائد المرتبط بالجنس بالكروموسوم إكس (X-linked dominant)، قبل الحديث عن الأمراض والاضطرابات المرتبطة بالكروموسومات الجنسية X أو Y، لا بدّ أن نوضح أنّ الذكور يحدد جنسهم بوجود كروموسومي XY في خلاياهم، بينما تمتلك الإناث كروموسومي XX في خلاياهم. ويحدث الاضطراب الوراثي السائد المرتبط بالكروموسوم X نتيجة وجود طفرة جينية على الكروموسوم إكس، ويُعتبر وجود نسخة واحدة من الجين المسؤول عن الإصابة بالمرض على كروموسوم إكس واحد كافياً لظهور هذا الاضطراب الوراثي، سواء عند الذكور أو الإناث. ومن الأمثلة على هذه الأمراض متلازمة تشوه الفم والوجه والاصابع ومرض لين العظام المقاوم لفيتامين د.

الاضطراب الوراثي المتنحي المرتبط بالكروموسوم إكس (X-linked) recessive (والذي يحدث نتيجة وجود طفرة جينية على كروموسوم X الموجود لدى الذكور أو على كلا كروموسومي X لدى الإناث، فعند الذكور يكفي وجود نسخة واحدة لظهور الاضطراب الوراثي، أمّا عند الإناث فوجود نسختين من هذه الطفرة الجينية على كلا كروموسومي X يُعدّ شرطاً للإصابة بالاضطراب، لذلك نجد أنّ هذا النوع من الأمراض الوراثية يصيب الذكور أكثر من الإناث. ومن هذه الأمراض عمى الألوان ومرض فابري ومتلازمة هنتر.

النوع الثالث: الأمراض الوراثية متعددة العوامل:

ويكون لهذه الأمراض جانبان، جانب وراثي والآخر جانب بيئي ومعنى ذلك ان هناك استعداد وراثي لمرض تظهر اعراضه عندما يتعرض المريض لجهد بيئي، ولهذا النوع أمثلة عديدة منها مرض السكر وارتفاع الضغط والأمراض النفسية، فإذا كان لدى العائلة أكثر من شخص مصاب بمرض السكر فهناك استعداد

## طرق التشخيص:

(1) التشخيص الاكلينيكي: ويعتمد على مراجعة بداية اعرض المرض وشدته ومراجعة تاريخ العائلة المرضي ورسم شجرة العائلة والفحص السريري للمريض وأحياناً والديه واخوته. وهذا التشخيص يعتمد على خبرة الطبيب في هذا المجال وعادة يحتاج الخبير لعمل الفحوصات المطلوبة للوصول للتشخيص النهائي.

(2) الاستشارات والفحوصات الأخرى: وذلك لإكمال تقييم المريض مثل فحص العينين والجهاز العصبي المركزي او الطرفي او تقييم وظيفة القلب او الكبد ... الخ. وقد يحتاج المريض لعمل اشعة صوتية للدماغ او اشعة صوتية لعضلة القلب او الكبد. وقد يتطلب الامر فحوصات كيميائية لوظائف الجسم المختلفة. لكن كل هذه الفحوصات تختلف من مرض لآخر. وكمثال على ذلك هو فحص انزيم الكرياتينين والنتاج من العضلات في مرض حثل العضلات.

(3) التحليل الكيميائي: او ما يسمى منتجات المورثة المصابة، فالطفرة الوراثية تؤدي الى اختلال في الانزيم الناتج عن هذه الطفرة وبالتالي تجمع في المواد التي يحولها الانزيم الى مواد أخرى والتي قد تكون ضرورية في عمليات البناء الخلوي. وتجرى هذه التحاليل على عينات الدم او البول وهي من اهم اطرق في فحص امراض التمثيل الغذائي.

(4) تحليل المورثة: ومعرفة الطفرة الجينية المسببة للمرض اما بالتحليل المباشر لها او عن طريق الفحص الشامل للمورثات (WES) وهناك تقنيات اكثر تقدماً في تشخيص هذه الامراض.

## علاج الامراض الوراثية:

لازال علاج الامراض الوراثية من أصعب الامراض مقارنة بالأمراض الأخرى مثل الالتهابات على سبيل المثال وذلك لان معظمها امراض مزمنة وتحتاج تدخلات من تخصصات طبية مختلفة، كما ان المريض ذو الإعاقة الوراثية يؤثر على جميع افراد الاسرة.

وتتلخص طرق العلاج في الاتي:

(1) الحمية الغذائية: وتستعمل هذه الطريقة في امراض التمثيل الغذائي الوراثية، وهذه الأمراض يكون سببها عدم قدرة الجسم على تكسير الأحماض الأمينية كمثال فيتسبب ارتفاع الاحماض الامينية في الجسم بتسمم للخلايا، وبعدم القدرة على استعمالها في الطاقة أو بناء أنسجة الجسم، كما قد تنتج أمراض التمثيل الغذائي نتيجة عجز الجسم عن تحليل الكربوهيدرات، وبالتالي تراكمها الأمر الذي ينتج عنها مشكلات مرضية سيئة مثل تضخم الكبد او انخفاض السكر في الدم ، أما عدم قدرة الجسم على أكسدة الدهون فيتسبب أيضاً في أمراض كبدية ومشكلات وأزمات عضلية عديدة تضعف الجسم ، فيكون أساس علاج هذه الامراض هو الحمية الغذائية وبإشراف اخصائي تغذية لهم خبرة في هذا المجال .

(2) الادوية: بعض امراض التمثيل الغذائي يكون دور الادوية فيها بالتخلص من المواد السامة مثل علاج الكارنتينين في امراض ارتفاع الاحماض العضوية، أيضا استعمال الفيتامينات كمادة حافزة في بعض الامراض ومن أهمها مجموعة فيتامين ب خصوصا في وجود انخفاض الانزيمات في بعض الطفرات الجينية.

هناك أيضا مجموعة من الامراض تسمى امراض الليسوسوم متوفر لها الانزيم المفقود كعلاج يعطى عن طريق الوريد كل أسبوع او اسبوعين مدى الحياة. ايضا توجد مجموعة من الادوية التي اثبتت فعاليتها بشكل مخصوص في امراض مختلفة أخرى.

(3) زراعة الأعضاء: ان زراعة نخاع العظم او زراعة الكبد خيارا موجودا لبعض امراض التمثيل الغذائي، والفكرة من الزراعة هو وجود الجينات والانزيمات المفقودة عند المريض في العضو المزروع. وقد اثبتت هذه الطريقة فعاليتها لمجموعة من الامراض.

(4) العناية المستمرة: كما ذكر سابقا ان الامراض الوراثية قد تصيب أجهزة مختلفة من الجسم لذلك قد يحتاج المريض لتخصصات طبية كثيرة سواء جراحية او باطنية وهي تختلف من مرض لآخر لذلك لا بد من وضع خطة علاجية لكل مريض تختلف عن الاخر بسبب اختلاف الاعراض والمشاكل.

ومن اهم الأمور هي إحالة المريض والعائلة لقسم الارشاد الوراثي لإعطاء العائلة الخيارات المستقبلية للوقاية.

### طرق الوقاية:

(1) الفحص المبكر للمواليد: وفي العادة يكون هذا الفحص ضمن برنامج وطني لفحص المواليد لمجموعة من الامراض الوراثية الشائعة، وهذا الخيار ممكن يقدم للعائلة لفحص أي مولود في المستقبل بعد الولادة لمرض العائلة.

(2) فحص ما قبل الزواج: تحرص كثير من الدول على جعل فحص ما قبل الزواج برنامجا وطنيا لفحص المقبلين على الزواج لبعض الامراض الوراثية الشائعة خصوصا الامراض الوراثية المتنحية وهذا مطبق في المملكة لمريضين الى الان وهما الانيميا المنجلية والتلاسيميا، وبالإمكان زيادة قائمة الامراض التي يراد فحصها بعد المراجعة الدورية.

(3) التشخيص اثناء الحمل: وهذا خيار للزوجين الذين عندهم طفل سابق مصاب بمعرض وراثي محدد. وتقوم هذه التقنية على اخذ خزعة من المشيمة في حوالي الأسبوع 11 من الحمل او اخذ عينة من السائل الامنيوسي في حوالي الأسبوع 15 من الحمل بحيث تفحص هذه الخلايا للطفرة الوراثية ومن بعدها معرفة فيما ان كان الجنين سليما او مصابا.

(4) تقنية الفحص الجنسي قبل الغرس: وهذه التقنية هي نفس التقنية التي تستعمل في حالة العقم الا انها تختلف عنها بفحص الاجنة الي تكونت خارج الرحم لمرض العائلة ومن ثم زراعة اثنين من الاجنة السليمة في رحم الام ومتابعة الحمل الى الولادة.

### المراجع:

(1) ألف باء الوراثة الاكلينيكية، تأليف هلين م كينغستون، ترجمة د. منيرة عبد الله الحسين. جامعة الملك سعود. 1420 هـ

(2) جريدة الشرق الأوسط. 20 مايو 2016 م

(3) موقع تسعة: كيف يتم تشخيص أمراض التمثيل الغذائي وما طرق علاجها المتاحة

https://www.ts3a.com/?p=56356 5

Genetic in Medicine by Thompson & T (4





راثيات  
مجلة فصلية طبية

إصدار الجمعية السعودية للطب الوراثي

