

الودانة Achondroplasia



راثيات
إصدار الجمعية السعودية للطب الوراثي



العدد الخامس

راعي هذا العدد: BOMARIN

فهرس العدد

- ١ أعضاء المجلة
- ٢ مقدمة العدد
- ٣ التودانة Achondroplasia
- ٨ من المختبر
- ١٣ مسك الختام
- ١٦ انجازات الجمعية لعام ٢٠٢٢
- ٢٠ الأصدقاء

أعضاء المجلة

د. أمل محمد الهاشم

استشارية أمراض الأطفال
وأأمراض الوراثة

د. زهير عبد الله رهبيني

استشاري أمراض الأطفال
وأأمراض الوراثة

د. عزيزة مفرح مشيبة

استشارية أمراض الأطفال
وأأمراض الوراثة

د. روضة أحمد سنبل

استشارية أمراض الأطفال
وأأمراض الوراثة

د. سميرة سقطي

استشارية أمراض الأطفال
وأأمراض الوراثة

د. سهى طاشكندي

استشارية علم الوراثة الخلوي

د. عبيد محمد البليم

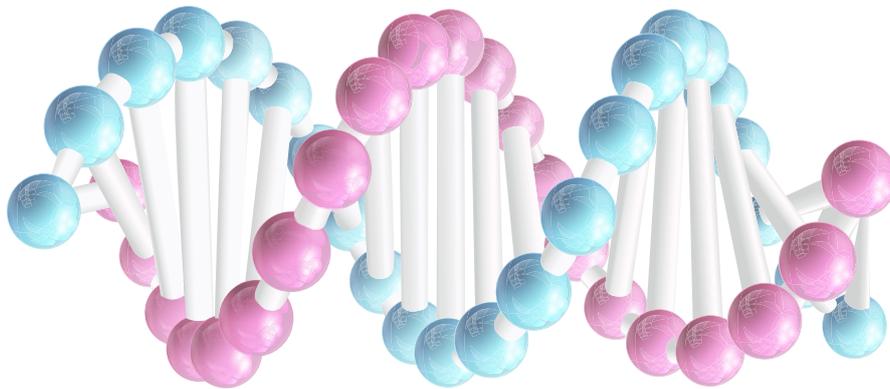
أستاذ مساعد تخصص وراثة
جزيئية

د. مريم محمد العيسى

أستاذ مساعد وراثة جزيئية
معلوماتية وراثية وهندسة جينية

أ. منيرة الشهري

مستشارة أمراض وراثية باحثة في
معهد تقنيات الجينوم التطبيقية
قطاع الصحة مدينة الملك
عبدالعزیز للعلوم والتقنية



مقدمة العدد

عزيزي القارئ ، عزيزتي القارئة هاهو العدد الخامس من مجلتكم (مجلة وراثيات) يطل عليكم من جديد يأخذ بيدكم لفتح المزيد من الابواب المجهولة في عالم الوراثة الكبير والمتطور يوما بعد يوم. قد تصعب مفاهيم الوراثة في بادئ الامر لكونها شئ يجب تخيله وفهمه بطريقة غير حسية، في **راثيات** نحاول شرح المعلومة لتصل لأكبر شريحة من المجتمع.

(نادر) هي كلمة ملازمة لكل ما يرتبط بعلم الوراثة، نادرون هم الأطفال الذين يعانون من امراض وراثية مقارنة بامراض الأطفال العامة، وكذلك هم (نادرون) أصحاب التخصص في هذا المجال. **راثيات** قد تكون حلقة الوصل بين هذه الأطراف معا لكي ننشر ثقافة الاختلاف التي هي حكمة إلهية تدعونا الى التفكير والبحث والاستزادة من العلم. كما تسلط الضوء على الابطال من أصحاب الهمم ولمن يقفوا خلفهم من آباء وأمهات بذلوا كل ما استطاعوا ورضوا بتميزهم فأصبحوا مصدر الهام للجميع.

راثيات تخطو خطواتها الخامسة في مشوار المعرفة والمشاركة المجتمعية لجميع الاسر السعودية والعربية كذلك. نعرض المعلومة الطبية بشكل مبسط مما يسهم الى حد كبير من فك الغموض وعدم الفهم الدقيق لاسباب المرض الوراثي، طرق انتقاله ووسائل التشخيص والوقاية.

راثيات ترحو لكم قراءة ممتعة مفيدة في عددها هذا ونسعد بتواصلكم ومشاركتم عبر مواقع التواصل للجمعية السعودية للطب الوراثي :

موقع الجمعية: www.ssmg.org.sa

تويتر وانستقرام: @SSMG_genetic

كل الشكر للراعي لهذا العدد : **B:OMARIN**

د. عزيزة مشيبة

استشارية وراثية اكلينيكية

نائب رئيس تحرير المجلة





الودانة

Achondroplasia



الدكتورة: مها عبد المجيد فادن

الودانة

Achondroplasia

ماهي الودانة أو الـ Achondroplasia؟

الودانة هي اضطراب في نمو العظام ينتج عن خلل التنسج العظمي اثناء نمو الجنين خلال الحمل، وينتج عن طفرة وراثية سائدة في أحد الجينات المهمة في تطور نمو العظام الطويلة وعظام الجمجمة والوجه أيضاً. وهي أحد الأسباب الأكثر شيوعاً للقرم وتعني حرفياً « لا تصنع للعضروف» أو عجز النمو للعضروف. وتكمن المشكلة في نقص في قدرة المصاب الدائمة على تحويل العضروف إلى عظم أثناء التكوين المبكر للجنين والذي يستمر الى ما بعد ولادة الطفل وحتى توقف النمو العظمي الطولي في مرحلة البلوغ بسن الثامنة عشر سنة. وينتج عن ذلك قصر القامة مع أطراف قصيرة على نحو غير متناسب.

ماهي الأسباب التي تؤدي إلى الإصابة بالودانة؟

الودانة هي حالة تنتج عن خلل جيني في نسخة واحدة من زوج الجين المسمى (FGFR3) المتحكم في نمو العظام. تحدث غالبية الحالات ما يقرب من ٨٠٪ منها عن طفرة تلقائية سائدة جديدة (de novo) غير وراثية في الحيوانات المنوية أو البويضة لأحد الوالدين، وليس بالضروري أن يعاني أي منهما من هذه الحالة، أما في الحالات المتبقية (٢٠٪) فتكون مورثة من أحد الأبوين المصاب بهذه الحالة حيث هنالك حاجة إلى نسخة واحدة معطوبة فقط من زوج الجين المتحكم في المستقبل (FGFR3) لحدوث الإصابة وظهور الأعراض.

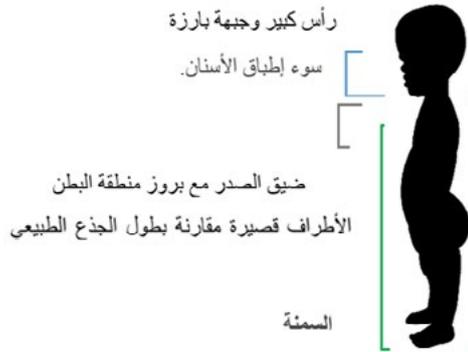


ومع نمو الطفل قد يصل إلى مراحل نمو حركية متأخرة عن الأطفال الغير مصابين بهذه الحالة. ومن المهم ذكره ان الودانة لا تؤثر على الذكاء، كما ان متوسط ارتفاع الذكور البالغين ١٣١ + ٥,٦ سم ومتوسط ارتفاع الإناث البالغ ١٢٤ + ٥,٩ سم. اما المتوسط العام لأرتفاع البالغين ٤ أقدام.



ماهي اعراض الودانة؟

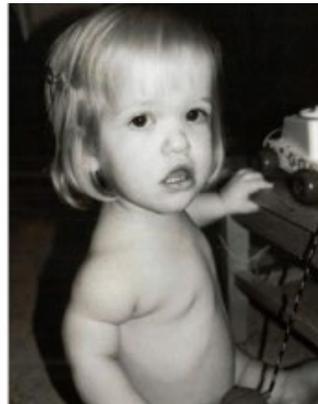
يمكن تشخيص الودانة من مظهر الطفل:



● قصر القامة الغير متناسق (Disproportionate short stature) حيث تكون الأطراف قصيرة مقارنة بطول الجذع الطبيعي بشكل غير متناسب. وتكون الأجزاء الأقرب الى الجذع اقصر من غيرها (Rhizomelia).

- رأس كبير وجبهة بارزة
- قلة بروز عظام الوجنتين وتأخر نمو منتصف الوجه
- ضيق الصدر مع بروز منطقة البطن
- السمنة
- حداب صدري وقرعس قطني (Lumbar lordosis).

- التهابات الأذن الوسطى
- أصابع قصيرة ويكون هنالك فاصل ملحوظ بين إصبع الخاتم والأصبع الأوسط ليبد ويطلق عليها «يد ترائي دنت».
- اختلال في مرونة بعض المفاصل، فقد تمتد بعض المفاصل إلى ما بعد نقاط التوقف المعتادة، بينما تكون محدودة في البعض الآخر مثل مفصلي الكوع.
- يعاني بعض الأطفال من انحناء غير طبيعي في الجزء السفلي من العمود الفقري
- ارتخاء العضلات.



التوصيات:



يمكن للمصابين بالودانة أن يعيشوا حياة طبيعية وكاملة، ولكن نظراً لتعدد المضاعفات المتعلقة بحالتهم، فيحتاج المريض رعاية خاصة من الوالدين وكذلك فريق أطباء في مختلف التخصصات الطبية حسب ما تستدعيه الحالة وعمل فحوصات الضرورية لهم. كما سيحتاج الأطفال المصابون بهذه الحالة إلى أخذ القياسات الجسدية الخاصة بالطول ووزن الجسم ومحيط الرأس وغيره بانتظام لمراقبة نموهم.

رعاية الفريق متعدد التخصصات:





بعض الأفكار لتحسين نمط حياة حالات الودانة:

فيما يلي بعض الاقتراحات والأفكار الخاصة بالتعديلات المختلفة للمنزل والمدرسة المصممة وفقا لاحتياجاتهم. أمل أن تجعل هذه الاقتراحات منزلكم أكثر راحة واستقلالية لمرضى الودانة

- ١- المقاعد ذات الخطوة الواحدة والخطوتين (كرسي متدرج) لا بد منه في كل منزل. سواء كانت مصنوعة من الخشب الصلب أو البلاستيك الخفيف الوزن، يحتاج كل منزل إلى كرسي متدرج.
- ٢- استخدام مقاعد مناسبة بالمدرسة ذات وضعية مريحة للظهر والأرجل
- ٣- وضع مفتاح إضاءة على مستوى منخفض لتسهيل قابلية الوصول.
- ٤- خفض قضبان خزانة الملابس لتسهيل تعليق الملابس في الخزانة.
- ٥- تركيب مقابض أبواب على شكل ذراع (مقبض باب على شكل ذراع) في كل من الأبواب الداخلية والخارجية.
- ٦- خفض تعليقات الملابس والمناشف بالغرفة وبدورات المياه.
- ٧- محول القيادة في السيارة للكبار.



اعداد الدكتورة: مها عبد المجيد فادن

استشارية أطفال ووراثة وامراض خلل التنسج العظمي
قسم الوراثة- مدينة الملك سعود الطبية
أستاذ مساعد- كلية الطب- جامعة الفيصل-الرياض
عضو اللجنة الاستراتيجية الوطنية للأمراض الوراثية، المجلس الصحي السعودي

من مختبرات علم الوراثة

د. سهى طاشكندي

من مختبر علم الوراثة

سلسلة التقنيات المخبرية: تحليل المصفوفة الوراثية (Chromosome Microarray Analysis, CMA)

تحدثنا في الأعداد السابقة عن ماهية الكروموسومات، وتطرقنا بشكل عام عن طرق فحصها للأغراض الطبية (في العدد الأول)، وشرحنا بتوسع عن آلية تحليل النمط الصبغي **Karyotype Analysis** (في العدد الثاني)، وتحليل التهجين المشع في موقع محدد **Fluorescence in situ Hybridisation** (في العدد الثالث)، وعرضنا أنواع الاعتلالات التي قد تطرأ عليها من ناحية العدد أو الشكل.

وفي هذا العدد سنتطرق عن أحدث تقنية مستخدمة حالياً لتحليل الكروموسومات في المختبرات الطبية وهو اختبار تحليل المصفوفة الوراثية. **Chromosome Microarray Analysis**

تعريفه:

المصفوفة الدقيقة للكروموسوم (**CMA**): تُعرف أيضاً بالمصفوفة الدقيقة للكروموسومات النمط النووي الجزيئي وهي تقنية تشخيصية دقيقة تُستخدم لتحديد الأسباب الجينية للأمراض ومشاكل النمو. يتم استخدامه للكشف عن جينات متعددة في آن واحد. يمكن لـ **CMA** تحديد الزيادة أو النقصان في الحمض النووي (**DNA**)، ويسمى باسم متغيرات عدد النسخ (**Copy Number Variants, CNV**)

والتغير في عدد النسخ (**CNVs**) ينتج عنه إما إعاقات أو ظروف معينة أو اختلافات بشرية طبيعية. وهناك تغيرات يكون تأثيرها السريري غير معروف أو غير مؤكد.

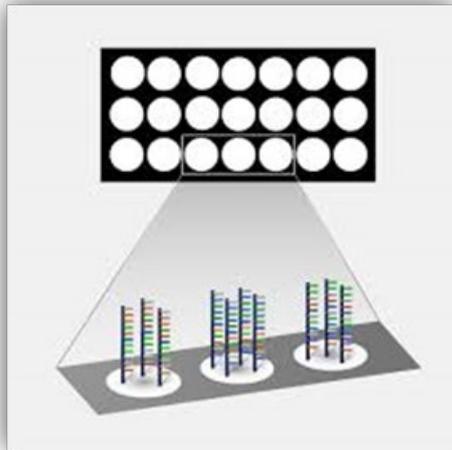


Figure 1: رسم توضيحي لأحد أنواع الشرائح المستخدمة في تقنية المصفوفة الوراثية

https://www.google.com/url?sa=i&url=https3%A2%F2%Fwww.genome.gov2%Fgenetics-glossary2%FMicroarray-Technology&psig=AOvVaw0W1kbE96bqM8ztHaHFBkQk&ust=1672388287441000&source=images&cd=vfe&ved=2ahUKEwjNINX_sZ78AhXPmicCHeS5CCoQr4kDegUIARCMAG



بعد ذلك يقوم أخصائي المختبر بفحص الشرائح باستخدام ماسح ليزر (Laser scanner). باستخدام ماسح الليزر درجة الضوء المشع بالاستعانة ببرنامج حاسوبي لتحديد عدد النسخ لكل جين مهجن على الشريحة وموائمتها مع موقعها على الكروموسومات (Figure2).

آلية التحليل:

تعتمد تقنية المصفوفة الوراثية على استخلاص الحمض النووي **DNA** وذلك بعكس التقنيتين المذكورة في العددين السابقين (**Karyotype & FISH**) واللذان تعتمدان على زراعة الخلايا. تسحب عينة المريض ليتم استخلاص الحمض النووي منها، بعد ذلك يتم معالجة الحمض النووي بخطوات مخبرية لربطه بجزئيات فلورية مشعة، ثم يتم بعد ذلك تهجين الحمض النووي على شريحة تحتوي على جزئيات مرجعية من الحمض النووي البشري الطبيعي (Figure 1) في مواقع محددة سابقاً من قبل مصنعي الشريحة.

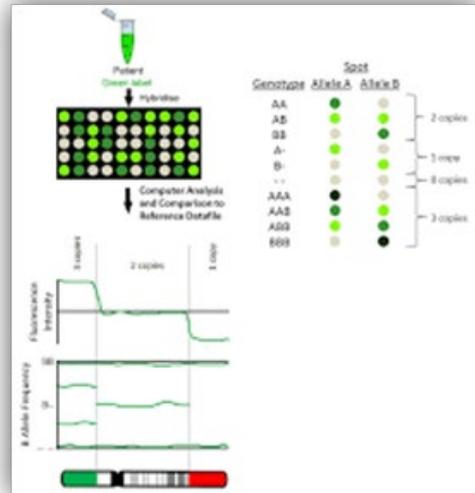


Figure 2: رسم توضيحي لكيفية تحويل البرنامج الحاسوبي للمعلومات المنسوخة من ماسح الليزر لتحديد موقعها على خارطة الصبغيات

https://www.google.com/url?sa=i&url=https3%A2%F2%Fwww.researchgate.net2%Ffigure2%FSingle-Nucleotide-Polymorphism-SNP-arrays_fig272644911_1&psig=AOvVaw1hVRzKSZw1zryaUhuKaVns&ust=167238853019000&source=images&cd=vfe&ved=2ahUKEwjq2NtJ78AhXZgScCHbILDK0Qr4kDegUIARDCAG

استخداماته وأنواعه:

لتحليل المصفوفة الوراثية أنواع واستخدامات متعددة منها طبية وأخرى بحثية موضحة في الجدول التالي:

التطبيق	الاستخدام	النوع
طبي بحثي	لتحليل المادة الوراثية والتأكد من توازنها العددي و المرجعية الجينية لها من ناحية الابوين.	مصفوفة الحمض النووي DNA Microarray
طبي بحثي	قياس و تحديد أو توضيح التعبير الجيني عن طريق تحليل البروتين الناتج من تعبير الجين.	مصفوفة البروتين (تعبير الحمض النووي) Expression Array
طبي بحثي	لتحليل استجابة الخلايا.	مصفوفة الخلايا Cell Array
طبي بحثي	لتحليل التكوين النسيجي لأكثر من مريض في نفس الوقت وله استخدامات متعددة في الأورام.	مصفوفة الأنسجة Tissue Array
طبي بحثي	لتحليل الاستجابة المناعية للجسم.	مصفوفة الأجسام المضادة Antibody array

تعتبر المصفوفة الوراثية (الحمض النووي) هي أكثر نوع دارج في الاستخدامات الطبية والبحثية في تخصص الوراثة الخلوية لاكتشاف التغيرات العددية على مستوى الجينوم لكن بدقة أعلى من تحليل النمط الصبغي (Karyotype testing) وأشمل من تحليل التهجين الفلوري في الموقع (FISH)، تليها في الاستخدامات مصفوفة البروتين.





محددات تقنية للتحليل:

أنواع اعتلالات التي يمكن لتحليل المصفوفة الوراثية الكشف عنها:

يوجد أنواع متعددة من الاعتلالات والتي يتم الكشف عنها بواسطة تحليل النمط الصبغي، أشهرها:

1. التغيرات العددية مثل (1) التثلث الصبغي (Trisomy) أو أحادي الصبغي (Monosomy) على مستوى الكروموسوم الكامل أو جزء منه.
2. الحذف (Deletion) أو تكرار (Duplication) Uniparental disomic
3. خلل أحادي الوالدين (UPD) أو تحديد مرجعية الجين أو جزء منع لأي الوالدين.

يعتبر فحص المصفوفة الوراثية (Chromosome Microarray Analysis, CMA) الفحص الأولي للكشف عن الاعتلالات الكروموسومية، المرتبطة بتأخر النمو العقلي والجسدي في الأطفال ذي الأسباب غير الواضحة أو لعدم ربطها بمرض أحادي الجين وتستخدم أيضا في حال وجود علامات بعد الولادة (تخلقية) خارجة عن النمط الطبيعي. ومن استخداماته الهامة والتي درجت مؤخرا أيضا في حالات تشخيص السرطانات الصلبة و/أو الدموية لصعوبة نمو هذا النوع من العينات في المزرعة النسيجية.

مع ذلك ومثل أي تقنية يوجد بها بعض السلبيات فعلى سبيل المثال لا الحصر:

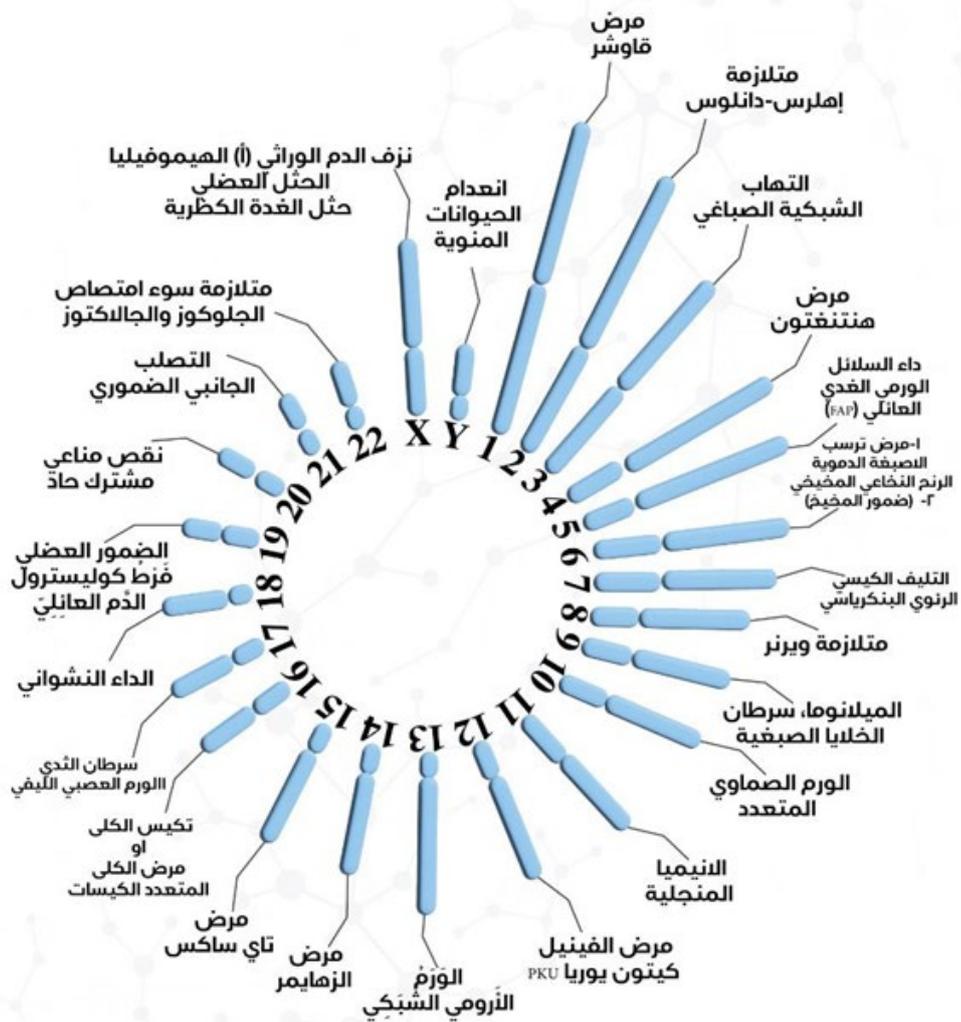
1. تكشف هذه التقنية المتغيرات وراثية المختصة بعدد النسخ أي أنها تكشف الزيادة أو/والنقصان فقط لكنها لا تستطيع الكشف عن حالات التغيرات الوراثية المتوازنة (Translocation, Inversion, balanced insertion, etc).

2. على الرغم من الدقة العالية لهذه التقنية فإنه لا يمكنها أن تكشف عن الأمراض الوراثية أحادية الجين. في الأعداد القادمة بإذن الله سيتم شرح تقنيات جديدة في الكشف عن الأمراض الوراثية وشرح بعض الاعتلالات الصبغية وطريقة انتقالها للأجيال القادمة.

د. سهى طاشكندي

استشارية إكلينيكية في الوراثة الخلوية
رئيسة مختبر الوراثة الخلوية
مدينة الملك فهد الطبية

الكروموسومات (الصبغيات)
وبعض الامراض الوراثية المصاحبة لها



*تم اختيار امراض وراثية من بين عدة امراض

اعداد : منيرة الشهري
مستشارة أمراض وراثية

مسك الختام

الحياة العلمية مع الطب الوراثي

أ.د / زهير عبدالله رهيبي



الحياة العلمية مع الطب الوراثي

الخطة التشخيصية والعلاجية للمريض واحالة العائلة لقسم الارشاد الوراثي لمساعدة العائلة في الوقاية وعدم تكرار المرض مستقبلا. ومما يزيد الامر صعوبة في هذا التخصص ان كثير من الامراض لا تزال مجهولة من ناحية الوصول الى تشخيص مختبري، فعلى سبيل المثال وليس الحصر تأخر قدرات الطفل الحركية او التأخر في النطق او التواصل الاجتماعي عن عمره حيث لا يمكن تشخيص السبب في الغالب لأكثر من ٥٠٪ من الحالات على مستوى العالم ويبقى النصف الاخر مجهول السبب ولا يمكن تشخيصه بالرغم من التطور السريع في مجال الوراثة. ولهذا الامر يبقى التحدي كبيرا امام المختص والصبر مع المريض وعائلته شهورا بل سنوات للتوصل لتشخيص الحالة احيانا. وهذا يقتضي من المختص البحث بشكل يومي لكل مستجد علمي ويقتضي منه التعامل مع المريض وعائلته بصبر وتحمل بسبب طبيعة هذه الامراض المزمنة وأيضا يقتضي منه التواصل مع الخبراء على المستوى المحلي والإقليمي والعالمي لمساعدة مريض واحد وعائلة واحدة فما بالك بعشرات بل مئات الحالات التي تكون بنفس الجهد والوقت.

ان طبيعة هذه الامراض جعلت كثير من الاطباء والمختصين والباحثين في أوروبا والولايات المتحدة الامريكية وكندا يركزون على امراض وراثية محددة وأحيانا على مرض واحد، فتجد مختصا واحدا أصبح مرجعا عالميا في مرض واحد من ناحية عدد المرضى الذين يتابعوهم وهم يحملون نفس التشخيص وكمية الأبحاث والنشرات العلمية التي صدرت منه ومن مركزه عن المرض المحدد، وأيضا عدد المتدربين من الأطباء والباحثين الذين يتدربون تحت مركزه

الإنسانية وفنون التواصل المختلفة حتى يستطيع ان يتعامل مع المرضى ذوي الامراض المزمنة والذين يحتاجون الى تدخلات كثيرة مع التخصصات الاخرى مثل طب الاعصاب وطب الجهاز الهضمي والكبد وطب العظام وطب العيون وغيرها من التخصصات الطبية للتعامل مع المريض وحاجاته الصحية المختلفة. ويشمل التدريب في مجال الطب الوراثي الأطباء وعلماء الاحياء لخدمة المريض من البداية الى النهاية ومن العيادة الى المختبر للتشخيص والبحث.

ان التدريب في الطب الوراثي في الولايات المتحدة الامريكية يعطي الزمالة في هذا المجال بعد التخصص العام في الأطفال او طب الباطنة او طب النساء والولادة او طب علم الامراض، ويقضي المتدرب من سنتين الى ثلاثة في أي تخصص دقيق من علم الوراثة لينتهي باختبار على عدة مستويات شاملا علوم الوراثة الأساسية وأخرى حسب التخصص الدقيق في الوراثة. واذكر أني عندما كنت متديرا في جامعة ييل لم ينجح الا ثلاثة أطباء ومنهم كاتب هذا الكتاب من ضمن سبعة أطباء كانوا ضمن التدريب مما يدل على صعوبة النجاح فيه من اول محاولة.

ان طبيعة الامراض الوراثية واختلافاتها من مجتمع لآخر ومن عائلة لأخرى يجعل المختص متابعيا جيدا لكل معلومة جديدة تفيد المريض سواء على مستوى الأبحاث وما ينشر من مستجدات على مستوى التشخيص والعلاج والوقاية، فمجرد ان تنتهي من رؤية مريض وعائلته في العيادة الا وقد وضع المختص خطة لجمع المعلومات المستجدة لهذا المريض وذلك لغرض التواصل مع المريض وافادته بما يحتاجه من معلومات وترتيب

ان تخصص الوراثة الطبية يعتبر من التخصصات الجديدة في عالم الطب، وأيضا يعتبر من العلوم سريعة التطور والتجديد فلا تأتي سنة الا كميات البحوث سواء على مستوى الخلية ووظائفها او المورثات واكتشافاتها او توصيف امراض وراثية جديدة الا وتجد ما يذهل العقول.

ان تخصص الطب الوراثي ولد من رحم طب الأطفال ابتداء ثم تفرع هذا التخصص ليشمل تخصصات دقيقة مثل الطب الوراثي الاكلينيكي والذي يركز على المريض من ناحية التشخيص والعلاج والوقاية، وعلم الوراثة الخلوية السريرية وهو ما يهتم بالأمراض الصبغية وتشخيصها، وعلم الوراثة الجزيئية وهو الذي يعتني بالأمراض وحيدة المورثة واكتشافات مورثات وطفرة جديدة، وعلم الوراثة البيوكيميائية وهو الذي يركز على الانزيمات وامراض التمثيل الغذائي، وهناك تخصصات لها علاقة بالارشاد الوراثي وأخرى بالوراثة السكانية والتي تركز على دراسات هجرة الشعوب واصولهم العرقية عن طريق دراسة المورثات، وتخصص المعلومات الحيوية للطب الوراثي والتي تعتمد على البيانات والتقنيات المعلوماتية لتحديد الأسباب الوراثية والطفرة الجينية للأمراض وغيرها من التخصصات التي يطول الحديث عن ذكرها. ان استشاري طب الوراثة وحتى يكون متميزا لا بد له ان يكون على معرفة بالطب العام حتى يستطيع ان يشخص امراض الوراثة من ضمن الاف العلامات الاكلينيكية حتي يتمكن من التشخيص، كما انه لا بد ان يكون على معرفة بفروع الوراثة المختلفة خصوصا المختبرية حتى يستطيع التأكد من تشخيص المرض. كما ان المختص لا بد ان يكون ملما بالعلوم





وتحت اشرافه . لذلك أصبحت هذه المراكز مرجعا عالميا للتواصل معهم عن طريق البريد الإلكتروني او الموقع الإلكتروني او الالتقاء بهم في المؤتمرات العالمية بسبب مريض في عيادتك ويحتاج سؤال اهل الخبرة . ولا شك ان التخصص والتركيز هو مما ميز الغرب في التقدم والابداع في هذه المجالات واتي أتمنى ان يكون هذا التوجه يقتدى به في العالم العربي والإسلامي .

ومن ناحية أخرى فان الطب الوراثي يبقى محدودا بسبب قلة المتخصصين من أطباء وفني مختبرات ومرشدين وراثيين وخصائي تغذية لأمراض التمثيل الغذائي في المملكة بل وكل العالم الاسلامي حيث انه يحتاج وكما ذكرت سابقا الى طبيعة معينة من الناس والذين لهم صبر على البحث المستمر والصبر مع المريض وعائلته .

ان ندرة هذه الامراض وجهلها من غير المتخصصين جعلت الاحالات والاستشارات لذوي التخصص كثيرة ويومية خصوصا مع وجود وسائل التواصل السريعة وجعلت الحمل ثقيلًا لأهل التخصص وكل ما زاد العمر وزادت الخبرة زادت المسئولية .

وبسبب الاكتشافات السريعة لهذا العلم جعلت الاكاديميات والجمعيات المختصة تقييم المؤتمرات السنوية لجمع الخبراء من انحاء العالم لطرح كل جديد ، فالجمعية الامريكية للطب الوراثي تقييم مؤتمرا سنويا في الولايات المتحدة الامريكية او كندا حيث يحضره الاف الأطباء والباحثين من شتى انحاء العالم ، وجمعية امراض التمثيل الغذائي الامريكية تقييم مؤتمرا سنويا اخر ، اما في اوروبا فالجمعية الاوربية للوراثة البشرية تقييم مؤتمرا سنويا في احد مدن الاتحاد الأوربي ، وهناك مؤتمرا اخر لأمراض التمثيل الغذائي في اوروبا يجمع المختصين في امراض الايض . وأيضا هناك جمعيات عالمية متخصصة في العلوم الدقيقة في الوراثة مثل الجمعية العالمية للفحص المبكر للمواليد او جمعيات متخصصة في امراض وراثية محددة، وكلها تعقد مؤتمرات دورية .

اما عن الدورات العلمية وورش العمل على مستوى العالم فحدث ولا حرج من ناحية التنوع والتخصص والتركيز على الجوانب التدريبية فيها .

لاشك ان حضور هذه النشاطات العلمية قد جعلت المختص يبحث عن كل جديد يتم طرحه من خلال الندوات والمحاضرات بالإضافة الى الاجتماعات والالتقاء بعشرات العلماء بصفة شخصية كل في تخصصه الدقيق لمناقشة بعض حالات المرضى التي كانت هناك صعوبات في التشخيص او العلاج او الأبحاث .

ومن هذا المنطلق كانت فكرة انشاء الجمعية السعودية للطب الوراثي والتي كان احد أهدافها هو اجتماع المتخصصين في المملكة لمناقشة كل جديد وطرح الأبحاث المحلية لدفع عجلة العلم في هذا المجال .

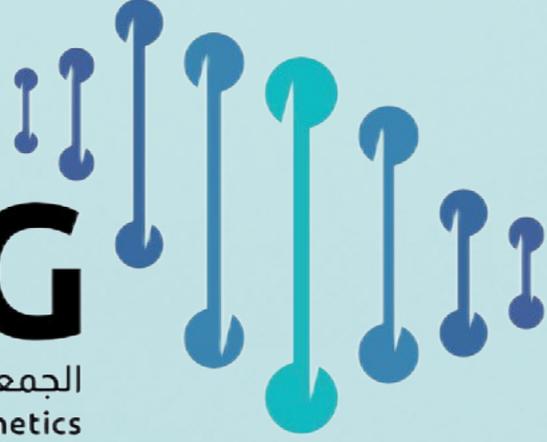
أد . زهير عبد الله رهبيني

استشاري أمراض الأطفال

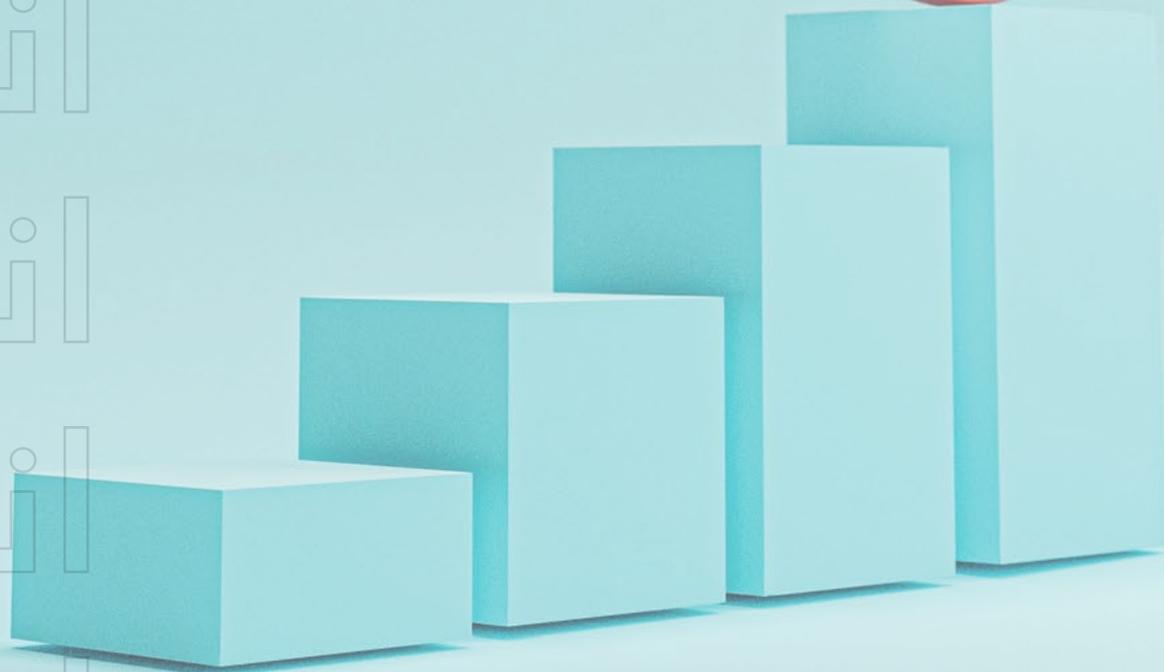
وأمراض الوراثة

SSMG

الجمعية السعودية للطب الوراثي
Saudi Society of Medical Genetics



انجازات الجمعية لعام ٢٠٢٢



انجازات
انجازات
انجازات
انجازات

انجازات الجمعية لعام ٢٠٢٢

الاعمال تم نشرها في حساب الجمعية :

٢. اصدارات المجلة :



١. منشورات توعوية:

متلازمة مرفان

متلازمة مرفان هي اضطراب وراثي نادر في النسيج الضام وهو الألياف التي تدعم وتثبت أعضاء وجهاك والجسم.

طول الأصابع في متلازمة مرفان
الأشخاص المصابون بمتلازمة مرفان عادة ما يكون لديهم أصابع طويلة بشكل واضح ومن الشائع أن يعد الأصابع أكبر بكثير من مائة كوكب عندما يتكون قبة كوكبهم.

العلامات
تتجلى متلازمة مرفان عن مشكلة في اثنين الذي يكمل الجسم من إنتاج الوريث الذي يسهل الإصابة العامة في الخاط على مرورا وفورا.

نسبة الإصابة
يرث معظم الأشخاص المصابون بمتلازمة مرفان اثنين من النسخ من الجين المصاب بالمتلازمة تجعل أن يرث الطفل المولد أب أو أم مصابين اثنين العيب بنسبة 90%، ولدى 10% من الأشخاص المصابون بمتلازمة مرفان، لا يكون اثنين النسخ موروثا من أي من الوالدين، وفي تلك الحالات، تظهر طفرة جديدة من تلقا نفسها.

الأسباب

العضلات
القلب
الشرايين الأبهري
تعدد وتوسع الشرايين الأبهري

العضلات
القلب
الشرايين الأبهري
تعدد وتوسع الشرايين الأبهري

الجمعية تحت إشراف
اللجنة السعودية للتخصصات الصحية

متلازمة أنجلمان

رأس صغير
فم واسع
أسنان متباعدة
فتة كبير

جذبة الفصيرة
وراثية

أسنان متباعدة
القلب الصدري
فرط الحساسية
مشية أوكسيك

متلازمة أنجلمان هي اضطراب وراثي نادر يصيب حوالي 1:10,000 شخص في جميع أنحاء العالم. يحدث في حين أن الجين UBE3A gene يمتد على الكروموسوم 15، وعادة ما يتم حذفه في هذا الاضطراب.

تحدث متلازمة أنجلمان عادة ما يكون في عمر 3 سنوات أو قبلها.

تسبب متلازمة أنجلمان خلل في الجين UBE3A gene، مما يؤدي إلى خلل في إنتاج بروتين UBE3A، مما يؤدي إلى خلل في وظائف الدماغ والجهاز العصبي.

الجمعية تحت إشراف
اللجنة السعودية للتخصصات الصحية

أمثلة لدواعي طلب الاستشارة

- وجود تاريخ لمرض قبل وبعد عمل وراثي في العائلة، التناوب الوراثية.
- وجود تاريخ سابق لتشوهات خلقية للجنين أثناء الحمل.

بعض مجالات عمله

- عيادات الأمراض الوراثية والاستقلابية.
- عيادات الإرشاد الوراثي لما قبل الزواج أو الحمل.
- عيادات متخصصة مثل عيادة الأورام وأمراض القلب.



من هو المستشار الوراثي؟

هو متخصص يحمل مؤهل علمي و تدريبي مكثف، في علم الوراثة والإرشاد ومن مهامه مساعدة المرضى وذوهم على فهم مسببات المرض الوراثي وطريقة توريثه في العائلة. أخذ فرم شخص فني على علم كاف بخصوص التناوب الوراثية وطرق الوقاية المتأدة. فهم مضامين نتائج التناوب الوراثية.



٣. فيديوهات تثقيفية:



الفحص الوراثي أثناء الحمل



الأمراض الوراثية المتنحية

٤. حملات توعوية

الجيโนม السعودي أساسياته و تطبيقاته

الوقت	العنوان	المتحدث
7:00 - 7:05	التعريف وكلمة الترحيب	أ.د. أمل العائش
7:05 - 7:30	الجيโนม البشري والتاريخ الوراثي	د. عيسى فهيم
7:30 - 8:00	مشروع الجينوم السعودي	أ. سفيان الرشيد
8:00 - 8:30	التحديات والتحديثات	د. أحمد الكفري
8:30 - 9:00	البيانات الجينية وطرق تحليلها والتحديات	د. أحمد الكفري
9:00 - 8:35	البيانات الجينية والتحديات	أ. علاء فهد
9:00 - 9:25	تفاعل مفتوح مع الخبراء	
9:25 - 9:25	الكلمة الختامية	

إدارة الجلسات

- د. عبد العزيز
- د. غزالة مشعل
- د. فاطمة الصدي
- أ. فهد الشكري

يوم الأربعاء 14/9/2022

9:30 - 7:00 مساءً

المغالية QR

QR code

بمناسبة اليوم العالمي للأمراض النادرة

يسر الجمعية السعودية للطب الوراثي ندوتكم لحضور فعالياتنا النادرة نأدرون وبكم أقوى

يوم السبت 25 رجب 1443هـ الموافق 26 فبراير 2022

4:30-5:00	استقبال وتسجيل
5:00-5:10	كلمة ترحيبية
5:10-6:10	الرسوم
6:10-6:30	استراحة وملاحة
6:30-7:00	تمارين حركية انطلاقيه
7:00-7:15	اكتمال الرسم
7:15-7:30	ختام و تكريم

الغرفة العمومية: 30-40

الجمعية السعودية للطب الوراثي

SSMG GENETIC

www.ssmg.org.sa

متكلمة داون

من أشهر اضطرابات الكروموسومات (الصبغيات) وأكثرها انتشاراً. ينتج هذا الاضطراب زيادة في كروموسوم رقم ٢١ في خلايا الجسم. زيادة كروموسوم ٢١ تسبب ظهور السمات الشكلية و الأعراض الجسدية.

هل متلازمة داون متوارثة؟

- في ٩٨ ٪ من الحالات تعتبر المتلازمة غير متوارثة من الأب و الأم.
- في حالات نادرة الميراث في النطاق يجب فحص الأم و الأب للتأكد إذا كان لديهم يحمل تثلث صبغي متوزن.

التشخيص أثناء فترة الحمل

فحوصات التشخيص

- بروتين البلازما A
- هرمون الحمل
- أنتج إنزيم ألفا (ألفا)
- فحص الحمض النووي للفر
- جرابي (NIPT)

المغالية QR

QR code

ندوة توعوية عن الإعاقات البصرية والسمعية

المسببات الوراثية والوقاية منها

الوقت	العنوان	المتحدث
7:30 - 8:00	أهمية الفحص الجيني الوراثي في التشخيص المبكر	د. أحمد الكفري
8:00 - 8:30	التحديات الجينية وتأثيراتها على السمع والبصيرة	د. محمد الكفري
8:30 - 9:00	التحديات الجينية وتأثيراتها على السمع والبصيرة	د. محمد الكفري
9:00 - 9:30	أدوية الفهم	د. محمد الكفري
9:30 - 10:00	التحديات الجينية وتأثيراتها على السمع والبصيرة	د. محمد الكفري

إدارة الجلسات

- د. عبد العزيز
- د. غزالة مشعل
- د. فاطمة الصدي
- أ. فهد الشكري

يوم الاثنين 31/10/2022

09:30 - 07:30 مساءً

المغالية QR

QR code

سرطان الثدي والوراثة

التشخيص والوقاية

الوقت	العنوان	المتحدث
07:35 - 07:30	الافتتاح وكلمة ترحيبية	د. عيسى فهيم
07:35 - 07:50	سرطان الثدي	د. عزيزة مشعل
07:55 - 08:10	سرطان الثدي والوراثة	د. ندى دوار
08:10 - 08:25	المحرمات الجينية والوقاية الأسرية	أ. علاء فهد
08:30 - 08:45	التدخلات الوقائية المبكرة	د. يسام ياسين
08:50 - 09:00	جمعية زهرة	
09:00 - 09:25	تفاعل مفتوح	
09:25 - 09:30	الكلمة الختامية	

إدارة الجلسات

- د. عبد العزيز
- أ. منيرة الشهر

يوم الاثنين 31/10/2022

09:30 - 07:30 مساءً

المغالية QR

QR code

يسر قسم الوراثة بمستشفى الأطفال بعبدية الملك سعود الطبية دعوتكم لحضور فعالية اليوم العالمي لتقار القائمة بمشاركة الجمعية السعودية للطب الوراثي وذلك يوم الثلاثاء الموافق ٢٥ أكتوبر ٢٠٢٢م، ربيع الأول ١٤٤٤هـ

من الساعة ٤:٠٠م إلى ٦:٠٠م

الموقع واجهة الرياض بوابة ٤

حضوركم يشرفنا ويسعدنا ويدعم تلك الفئة الغالية على قلوبنا جميعاً

المغالية QR

QR code

تغطية تلفزيونية
رهيني: المملكة أول دولة تُنشئ
جمعية متخصصة في الطب
الوراثي

SSMG_Genetic www.ssmg

أغسطس 2022
"الطب الوراثي" توقع اتفاقية
لتعزيز العمل المشترك مع كلية
الطب بجامعة المؤسس
تستهدف الارتقاء بمستوى
الخدمات الطبية في هذا
التخصص

نوفمبر 2022
الإعلان عن ورشة عمل "تحليل
المتغيرات الجينومية والتفسير
السريري

انعقاد "عمومية" الجمعية
بحضور مجلس إدارتها -
انطلاق فعاليات المؤتمر
السنوي للجمعية السعودية
للطب الوراثي

تغطية تلفزيونية
صباح السعودية | تزامناً مع اليوم
العالمي لقصار القامة؛ فعاليات هادفة
لتعزيز الوعي المجتمعي حول مرض
الودانة، وتوفير الدعم النفسي
والاجتماعي لهذه الفئة، ولقاء مع سعادة
رئيس الجمعية السعودية للطب الوراثي
أمل الهاشم

تغطية توقيع الجمعية السعودية للطب
الوراثي مع شركة هيلث جينا مذكرة
تعاون مشترك في مجال تطوير الابتكار
في الصحة الرقمية، تأكيداً لأهمية
التكامل بين الجهات وتقديم الدورات
المتخصصة لتدريب أعضاء الجمعية
بمجال الصحة الرقمية. تزامناً مع
ملتقى الصحة العالمي

إنجازات الجمعية لعام ٢٠٢٢



فبراير 2022
الإعلان عن تنظيم الجمعية
السعودية للطب الوراثي لفعاليات
"نادرين وبكم أقوى" تزامناً مع يوم
الأمراض الوراثية النادرة بجامعة
الفيصل

عنوان المحاضرة	الوقت
التسجيل	4:30 - 5:00
كلمة ترحيبية رئيسة الجمعية السعودية للطب الوراثي د. أمل الهاشم	5:00 - 5:10
مرض دوغرين وطرق علاجه د. أميان الحكيم	5:10 - 5:30
الوقاية من الأمراض الوراثية أ. أميرة بقميعة مستشار مرضي جيني في مركز الجينوم السعودي	5:30 - 5:50
استراحة وساعة	6:00 - 6:30
أطفالنا والكورونا: أين الحقيقة أ. مروة الشامي أخصائية أمراض معدية للأطفال	6:30 - 6:50
أطفال الأمراض النادرة: أهل لحيمة أفضل د. منشاري القدير أستاذ مساعد العلاج الطبيعي للأطفال جامعة الأمير سلطان بن عبدالعزيز	6:50 - 7:10
اختتام الفعالية والتكريم	7:10 - 7:30

الوقت: ٢١ ربيع الأول ١٤٤٤ الموافق 20 فبراير 2022
موقع: جامعة الفيصل - الرياض
SSMG - @SSMG_Saudi - www.ssmg.sa

أصداء العدد السابق





@SSMG_genetic
www.ssmg.org.sa