علم الجينوم السريري يوسع دائرة تشخيص الجينوم المسبب للإعاقة الذهنية

أ. د. فوزان سامي الكريع

2017-08-01

يعتبر القصور الذهني عاهة موروثة ظاهريا، قابلة للقياس تُسببها عوامل وراثية وبيئية. وقد يطلق عليه اسم التخلف العقلي أو الإعاقة الذهنية وهي إعاقة تتميز بقدرات دون المتوسط في الأداء الفكري والسلوك التكيفي الذي يغطي العديد من المهارات الاجتماعية والعملية اليومية. وينشأ هذا العجز قبل سن الثامنة عشرة. ويمكن للأشخاص ذوي الإعاقات الذهنية أن يتعلموا مهارات جديدة، ولكنهم يتعلمونها ببطء أكثر من المعتاد. وهناك درجات متفاوتة من الإعاقة الذهنية، تتراوح بين الطفيفة والشديدة.

وقد قام فريق متخصص من علماء وأطباء مستشفى الملك فيصل التخصصي ومركز الأبحاث بالتعاون مع اختصاصيين من مستشفى الأطفال وقسم العلوم العصبية في معهد العلوم العصبية في مدينة الملك فهد الطبية، وقسم الأطفال في مستشفى الملك خالد الجامعي، وقسم الأطفال في مستشفى مدينة الملك عبد العزيز الطبية، وقسم الأطفال في مدينة الأمير سلطان الطبية العسكرية، وقسم علم النفس المرضي في كلية الطب بجامعة الملك سعود، وقسم علم النفس المرضي بجامعة كاليفورنيا في سان فرانسسكو، والمركز الوطني للبحوث في مصر، وقسم جراحة المخ والأعصاب في كلية الطب بجامعة ييل الأمريكية، وجامعة الملك عبد الله للعلوم والتقنية، وقسم أمراض الأطفال في الجامعة الأردنية، وقسم الأطفال والأيض السريري و الوراثي في مؤسسة حمد الطبية في قطر، وقسم التشريح وعلم حياة الخلايا في جامعة الفيصل في الرياض، بتوظيف بعض أدوات علم المورّثات التشخيصية المعتمدة لدراسة ما مجموعه (337) فردا ممن يعانون من تلك العاهة، وتمت مقارنة النتائج مع التقيم السريري لذات المجموعة وبصورة موازية.

تم تشخيص العلّة سريريا في 337/54 (16%) من الحالات، وتم تأكيدها في 54/38 (70%) منهم فقط، في حين تأكد تشخيصها في (58%) من الحالات باستخدام طرق التحليل الوراثي. أما الإختلالات الوراثية فقد تراوحت ما بين

تغيرات في النسخ ، والطفرات النقطية ، والعثور على مشيج جنسي هش من نوع (أكس) بنسبة أقل .

تم التعرف على الطفرات النقطية كحالات متنحية مما يتماشى مع واقع فرط التزاوج بين الأقارب في العينة المدروسة، كما وجد عددا منها مرتبطا بالمشيج الجنسي (أكس)، وعددا آخر بصفة متغلبة ابتداءً.
تمكنت الدراسة من تشخيص ثلاثة مورّثات جديدة بمواصفات خاصة واعتبارها مسؤولة عن هذه الحالة المرضية، كما تمكنت من تأكيد أنماطا متنحية وأخرى أصيلة في (32) مورّثا أعتبرت مسؤولة عن الحالة استنادا على عدد من الأدلة، وقد وجد أن أحدها قد أمكن (تعطيله) عمليا في إحدى حالات فرط مستويات عنصر المغنيسيوم في الدم (الممكن علاجها) والمصاحبة لتردي نمو وتطور الأعصاب.

لقد أكدت هذه الدراسة على ضلوع المورّثات السابقة كمسببات مرضية للقصور الذهني ووافقت دراسات سابقة في تعيين مورّثات أخرى - معروفة سابقا - مسؤولة عنها، كما ساهمت في توسيع مدى طيف المورّثات كمسبب مرضي، ودعمت منحى استخدام طرق علم المورّثات التشخيصية كإختبارات مفضلة لتشخيص من يعانون من هذه الحالة.

المرجع

- Clinical genomics expands the morbid genome of intellectual disability and offers a high diagnostic yield. Molecular Psychiatry (2017) 22, 615–624; doi:10.1038/mp.2016.113 ; published online 19 July 2016