

الفهرس

هدف الدراسة:

القسم النظري

1	1. الوراثة والأمراض الوراثية
2	-1-1 بنية الـ DNA
4	-2-1 التفاف الـ DNA
4	-3-1 تضاعف الـ DNA
5	-4-1 الانتقال من الجينات إلى البروتينات
5	-5-1 الانتساخ
6	-6-1 الترجمة وتنظيم التعبير الجيني
6	-7-1. تصف الجين
7	-8-1 الترميز الجيني والترجمة
7	-9-1 الطفرات
8	-10-1 أنماط الأمراض الوراثية
10	-11-1 التخلق المتواءم
12	-12-1 وراثية الأمراض المتعلقة بالصبغيات الجنسية
12	-1-12-1 الصبغي X
12	-2-12-1 الوراثة المتنحية والوراثة السائدة للصبغي X
13	2. متلازمة الصبغي X الشاذ
13	-1-2 أعراض المرض

13	الصفات البدنية	-1-1-2
14	الصفات اعرافية	-2-1-2
15	الصفات السلوكية	-3-1-2
15	التوحد	-4-1-2
15	اضطرابات الانتباه	-5-1-2
16	المعالجة	-2-2
17	الوراثة	-3-2
17	خريطة الصيغ	-1-3-2
18	الوراثة ارضية	-2-3-2
19	الأليل الطبيعية	-1-2-3-2
20	الأليل الطافرة	-2-2-3-2
20	منطقة الرمادية	-3-2-3-2
21	علاقة النمط الظاهري بالنمط ايني	-4-2
21	الطفرة الكاملة	-1-4-2
21	تعطيل الصبغي X	-2-4-2
21	ما قبل الطفرة	-3-4-2
22	سبب زيادة طول التكرارات	-5-2
23	التعب الوتي	-6-2
24	التحري عن انتشار الصبغي X ا ش	-7-2
24	هدف التحري	-1-7-2

24	2-7-2 . التعامل مع نتائج دراسة التحري
24	3-7-2 . استراتيجيات التحري
25	8-2 - طرق التحري والفحوص الاختبارية
25	1-8-2 - خريطة الصبغيات
25	2-8-2 - تلوين سوثرن للـ DNA
26	3-8-2 - تضخيم الـ DNA بواسطة تفاعل البوليميراز المتسلسل (PCR)
27	4-8-2 - تفاعل PCR مع تلوين سوثرن انتقائي
27	5-8-2 - تلوين نتائج PCR
27	6-8-2 - مقارنة تلوين PCR على
27	7-8-2 - مقارنة تلوين FMRP
28	مقارنة طريقة خريطة الصبغيات مع طرق الوراثة الجزيئية
29	9-2 - فحص احتمال الإصابة
29	10-2 - العبء النفسي
30	3. التوحيد
30	1-3 - التعرف والتشخيص
30	2-3 - الأعراض
31	3-3 - تشخيص التوحيد
32	4-3 - نظريات أسباب التوحيد
32	1-4-3 - فرط الأورفينات والبيتيدات
32	2-4-3 - الغلوت / كازين

33	نقص الكريات ا ر	-3-4-3
33	اناعة الذاتية	-4-4-3
34	نظرية اللقاح الثلاثي	-5-4-3
35	نظرية الوراثة	-6-4-3
35	التوحد والصبغي x ا ش	-5-3
36	علاج التوحد	-6-3

الفسم العملي

39	1. أهداف الدراسة العملية ومنهجها
40	2. س خطة العمل
42	3. مواصفات عينة البحث
42	-1-3 تمع عينة البحث
42	-2-3 شروط العينة
43	-3-3 مواصفات عينة البحث
44	استمارة البحث
45	4. طريقة العمل
45	-1-4 استخلاص الـ DNA
45	-1-1-4 ضد ا الليل
46	-2-1-4 خطوات العمل

47	طريقة PCR	-2-4
49	خطوات العمل	-1-2-4
50	لمول التفاعل	-2-2-4
50	برهة الهاز	-3-2-4
50	اليل إضافية	-3-4
51	5. تفاصيل العمل	اخ
51	اختيار هلامات الرحلان وتصويرها	-1-5
51	استخلاص الـ DNA	-2-5
52	تطبيق تفاعل البوليمراز التسلسلي	-3-5
53	6. النتائج	اخ يه
61	7. مناقشة النتائج	
61	انتشار متلازمة الصبغي X ش	-1-6
62	الدراسة الإحصائية	-2-6
64	الانتشار التمتع	-3-6
64	الإعاقة سورية	-1-3-6
64	الإعاقة عربياً	-2-3-6
66	خلاصة النتائج	-4-6
67	8. التوصيات	

المحقات:

68

المق أ: بعض التعاريف والقوائم المتعلقة بـ عوق

- تعريف عوق
- عوق أهـل
- تصنيف عوق
- بعض القوائم

70

المق ب: بعض نتائج تلطيخ سوترن

صور نتائج تلطيخ سوترن (من دراسة أخرى)

71

المق ج: تشخيص مرض التوحد

- التشخيص حسب الدليل التشخيصي والإحصائي للأمراض العقلية الرابع
- التوحد والفصام الطفو

73

المق د: جداول مفيدة

- الـ وتينات التغير ونسب التغير دماغ *Drosophila* مصابة بتلازمة الصبغي X الش
- تكرار اواقع اينية اتوقع علاقتها بالتوحد
- ملخص ببعض الأاث الـ تربط بـ التوحد و متلازمة الصبغي X الش

79

المق هـ: بعض النواحي متلازمة الصبغي X الش

- اتلازمات اشاة
- الـ وتينات اتعلقة بتلازمة الصبغي X الش
- أعراض ما قبل الطفرة

81

المق و: اصطلاحات

82

اـراجـع

أهداف الدراسة:

رى العديد من الدراسات سورية بالتعامل مع تمنع اعموف عموماً ومع اعموف عقلياً بشكل خاص. وهذه الدراسات رغم ا جهود ا بذولة فيها فاصرة من ناحية مهمة جداً ألا وهي دراسة الناحية السببية للإعاقه. حيث تم الدراسات ا لية بشكل عام بالنواحي الاجتماعية أولاً قد يهتم عدد قليل بدراسة طبية ملخصة، وهذا يعود إ كون دراسات اعموف سورية يهتم ا قطاع الدراسات التربوية النفسية ويلافى إ الا ملحوظاً من قبل القطاع الط بكافة اختصاصاته.

إن موضوع هذه الدراسة يتناول أحد أهم أسباب الإعاقات الوراثية، وقد يكون من أكثرها أثراً على الفرد وتمع ا يط به وهو متلازمة الصبغي X ا ش. إن متلازمة الصبغي X ا ش هي أهم سبب وراثي للإعاقه العقلية العا ، وهي إحدى أكثر ا تلازمات دراسة وتفصيلاً، وتلقى جزءاً كب ا من التمويل العالي للأاات العصبية، فتوجد مئات اؤسسات ال تقدم دعماً مادياً للأاات هذا اال، و ا فيقة فقد سات إحدى هذه اؤسسات وهي معهد البحوث الطبية الوراثية بروما *Istituto genetico medicale* تقدم الاستشارة العلمية ذه الدراسة. كما توجد الآلاف من معيات الدعم ا تنتشره العا أ ع، وهي تقدم معلومات لدعم أهل اعموف . بالإضافة ذا كله فإن الدراسات ا هتمة بالعلاجات ا دبدة ففرت ونبات كب ه إ الأمام ا يبشر بتحسّن واضح نوعية حياة اريض وبالتالي ا تمنع ا يط به.

بدأ عمل أغلب معيات اعموف سورية منذ أكثر من عشرين سنة، > أن ا معيات ا ختصة باعموف عقلياً ظهرت للعلن منذ حوا 15 سنة فقط. وكانت ظروف العمل صعبة للغاية، حيث كان هناك رفض اعبي لفكرة العمل مع الإعاقه أو > ا دبت عنها. كان الدخول التدري ذه ا معيات إ ا تمنع و و ا إ جزء أساسي منه عملاً قد يوصف بالبطو نظراً للفكر الاجتماعي ا سيطر ونقص الإمكانيات والتأهيل.

تشهد سورية حالياً موجة اهتمام بأحوال اعموف عقلياً وترخيصاً للعديد من ا معيات ا ختصة، مع نشاط ملحوظ وزارة الشؤون الاجتماعية والعمل بإشراف من السيدة أاء الأسد، ودعماً إعلامياً جيداً. كما صدرت قرارات تفصي بتقد دعم مادي للمعوف ا أسهم تغي كب ا وقف العام من اعموف عقلياً، وسبب سناً ظروف التعامل مع هذه الفئة. ا يدفع للأمل بإمكان إحداث تغي و الأفضل ويعطي فرصة للبحوث القادمة لدراسات تفصيلية أكثر تعمقاً.