الوراثة

نشرة إخبارية تصدر عن مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية
كلية الطب – جامعة الملك عبد العزيز

العدد الثاني – يناير ٢٠١١

مشاركة مركز الأميرة الجوهرة لمشروع (الفاريوم) العالمي

مشروع عالمي لدراسة التباين البشري

معالي وزير التعليم العالي الأستاذ الدكتور خالد العنقري ومعالي مدير جامعة الملك عبدالعزيز الاستاذ الدكتور اسامة بن صادق الطيب بعد توقيع الاتفاقية

بحضور معالي وزير التعليم العالي الدكتور خالد بن محمد العنقري، وقع معالي مدير جامعة الملك عبد العزيز الأستاذ الدكتور أسامة بن صادق طيب والدكتور هنري إيزابورا رئيس مركز بحوث الجينات الطبية بمعاهد فلوري للعلوم العصبية مؤخراً اتفاقية التعاون المشترك بين كل من مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية والمشروع العالمي للفاريوم البشري (HVP).

وتستهدف إجراء الدراسات الوطنية على الطفرات الجينية لدى السعوديين بدلاً من الاعتماد على نتائج دراسات الغرب.

وتأتي هذه الخطوة تتويجاً للجهود الكبيرة لوزارة التعليم العالي وجامعة الملك عبد العزيز ومديرة المركز الدكتورة جمانة يوسف الأعمى، التي شاركت بأوراق عمل في المؤتمرات العلمية العالمية الخاصة بمشروع الفاريوم البشري في إسبانيا وباريس والتواصل العلمي مع الفريق العالمي.

يذكر أن المشروع العالمي يهدف إلى توحيد آلية تأسيس قواعد البيانات الخاصة بالأمراض الوراثية في العالم، ويحظى بدعم واهتمام منظمتي الصحة العالمية واليونسكو والجمعيات العلمية العالمية. ويتوقع أن يحقق تطوراً كبيراً في علم المورثات والتحاليل الجينية وبالتالي ثورة هائلة في عالم الطب.

اسهام متميز لمركز الأميرة الجوهرة لإنجاز (الفاريوم) العالمي

مديرة مركز الأميرة الجوهرة تلقي محاضرة في المؤتمر العالمي الثالث الخاص بمشروع الفاريوم البشري العالمي في مقر اليونسكو في باريس وذلك بتاريخ ١٠-١٤/٠٥/٢٠١٠م.

العضوية بالفاريوم العالمي

شاركت الدكتورة جمانة الأعمى في إعداد التقرير الخاص بالمشروع، كما شاركت رئيس المشروع العالمي وعلماء من دول أخرى بعدة أوراق علمية تم نشرها في المجلات العلمية العالمية المصنفة ذات المردود المرتفع. وخلال زيارة الدكتور كوتون للمركز شارك في ورشة عمل خطة البحث الإستراتيجية للمركز وتم بحث خطوات دخول المركز في المشروع وبحث مشروع الاتفاقية إلى أن تم تسجيل مركز الأميرة الجوهرة عضواً في فريق مشروع الفاريوم العالمي. وقد ذكر ذلك في مقال في النشرة الإخبارية لمركز الأبحاث في ملبورن.

وتحت رعاية منظمة اليونسكو العالمية وفي مقرها بالعاصمة الفرنسية باريس انعقد المؤتمر العالمي الثالث الخاص بمشروع الفاريوم البشري العالمي في الفترة من ١٠–١٤/٥/٢٠١٠م، حيث تطرق المؤتمر العالمي إلى ما تم الانتهاء منه والخطوات المقبلة لتطبيق المشروع. وكان لمركز الأميرة الجوهرة دوراً مميزاً

المعيدة آلاء إدريس مع كل من كارول باراش وليندا روبرتز المنظمتين للخطة التثقيفية للمشروع

GDRC Newsletter
Mutation Detection 2009 & Vienna
Editorial

Trips/Talks/Visits
Conference organisation

في المؤتمر حيث شاركت مديرة المركز الدكتورة الأعمى بمحاضرة حول الخطوات التي تم القيام بها لتأسيس وحدة المشروع في المركز بجامعة الملك عبد العزيز، وأدارت حلقة نقاش حول تجميع بيانات المشروع بين الدول المشاركة في مشروع الفاريوم العالمي، كما شاركت المعيدة آلاء إدريس من كادر المركز بالحضور في المؤتمر والتدرب على مهارات وطرق التمييز بين الطفرات الجينية والاستفادة منها في تفسير نتائج التحاليل الوراثية. ويقوم الفريق البحثي حالياً بالإعداد لنشر ورقة علمية أخرى حول نتائج الدراسات الأولية. كما يقوم أعضاء مركز الأميرة الجوهرة بالتنسيق لتطبيق البنود المندرجة تحت اتفاقية التعاون التي تم توقيعها في ملبورن مؤخراً.

هذا وقد شارك المركز مؤخرا في ورشة عمل وضع الخطط التثقيفية عن مشروع الفاريوم البشري في ولاية واشنطن في ٢٠١٠/١١/١م حيث القت المعيدة في الاسترشاد الوراثي الاء ادريس محاضرة توضح مخطط عمل حملة توعية تشمل المرضى والطلبة والاطباء العاملين في مجال الصحة للتوعية بالامراض الوراثية ومسبباتها وانواع الخدمة المقدمة للمرضى.

THE HUMAN VARIOME PROJECT
Bulletin

Page 5

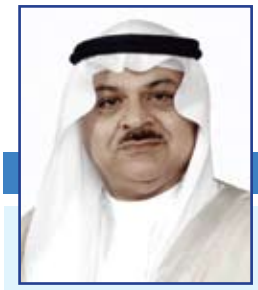
Number 18

The Signing of the Collaborative Agreement between King Abdul Aziz University, Jeddah, Saudi Arabia and the Human Variome Project

On Tuesday 25 May 2010, a delegation from the King Abdul Aziz University, Jeddah, Saudi Arabia (KAU) visited the University of Melbourne. This included the President of KAU, Professor Osama S Tayeb and the Saudi Arabian Minister for Higher Education, His Excellency Dr Khalid bin Mohammed Al Ankary. One of the activities was to sign an agreement between HVP and the Princess Al-Jawhara Center of Excellence in Research of Hereditary Disorders, KAU. This was signed by the Deputy Director of the Florey Neuroscience Institute on behalf of HVP/GDRC and the University of Melbourne. The agreement calls for cooperation in all areas of mutual interest and research programs.

مسيرة مضيئة بالإنجاز

أ.د. أسامة بن صادق طيب - مدير الجامعة



عامان مضيا على تأسيس مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية بجامعة الملك عبد العزيز، بعد أن رأى النور بتبرع سخي من سمو الأميرة الجوهرة بنت إبراهيم آل إبراهيم تجاوز ١٥ مليون ريال، ولا تزال سموها تتعهد أهدافه بالرعاية والدعم الكريمين.

عامان مضيا على الانطلاقة كان ولا يزال المركز خلالهما وثيق الصلة بأهدافه، تجاه واحد من أبرز التحديات الصحية وهي الأمراض الوراثية. وبين الانطلاقة والحاضر اليوم، تتجلى الإنجازات للمركز بشكل فاق التوقعات والآمال حيث أسهم علمياً وبحثياً وطبياً في رصد الكثير من جوانب هذا التحدي، والاتجاه نحو إنجازات نوعية هامة ليس فقط خطة استراتيجية للوقاية من الأمراض الوراثية، وإنما لإنجاز خارطة علمية دقيقة للتعرف على الطفرات الخاصة بالسعوديين. فلقد كانت الأمراض الوراثية هي الخطر الأكبر الذي يترك بصماته السلبية على الصحة العامة للمجتمع، ويحرك التساؤلات عن سبل التصدي لمسبباتها.

إن جامعة المؤسس وهي تعتز باحتضان هذا الصرح البحثي الحضاري وترعى أهدافه ضمن رسالتها تجاه وطنها ومجتمعها علمياً وتعليمياً وبحثياً، فإنها تولي مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية اهتماماً خاصاً، فلطالما أخذت هذه الجامعة العريقة على عاتقها تأسيس بنية قوية للأبحاث في مختلف المجالات، لتكون شرايين بناء وإسهام حقيقي في خدمة التنمية الشاملة وفي مقدمتها التنمية الصحية على أسس علمية.

وها هو مركز الأميرة الجوهرة يبدأ عامه الثالث بخطى وثّابة ومزيد من الإنجازات ضمن أهدافه النشطة والقوية، ليضيف إلى رصيده ومسؤولياته المهمة نجاحات حقيقية جديدة على أرض الواقع، انطلاقاً من إمكاناته الغنية بالعقول الثرية بتجاربها، والعزم على الارتقاء المستمر بالأهداف والتصدي للأمراض الوراثية على أسس علمية صحيحة تمشياً مع أهداف هذه الجامعة العريقة التي تتشرف بالانتساب إليها.

ومن واقع زياراتي التفقدية ومتابعاتي لإنجازات المركز، أؤكد اعتزازي بما حققه من أبحاث وخدمات صحية وطبية برؤية وإمكانيات متطورة، ومشاركته الفاعلة في مسيرة التطور الصحي والتميز البحثي داخل الوطن وفي المحافل العلمية والبحثية الدولية، والرصد الميداني لأمراض الوراثة وأوراق العمل، واستضافة المركز لشخصيات بارزة في المجال الطبي المتخصص من مختلف أنحاء العالم، للاطلاع على نموذج رائع من النماذج الرائدة بجامعة المؤسس في مختلف مجالات البحث العلمي في هذا الوطن المعطاء.

ويسعدني هنا أن أجدد خالص التقدير والعرفان لسمو الأميرة الجوهرة على دعمها السخي لتأسيس المركز وتحقيق أهدافه، ولمعالي وزير التعليم العالي الدكتور خالد بن محمد العنقري على دعمه اللامحدود لهذا الصرح ضمن دعمه المتواصل لجامعة الملك عبد العزيز. كما أشكر إدارة المركز وكافة الباحثين والعاملين فيه على إنجازاتهم وتفانيهم، وتطلعاتهم الطموحة للمزيد من العطاء البحثي في التصدي للأمراض الوراثية.

وأدعو مخلصاً مجتمعنا العزيز إلى مزيد من الوعي بكل ما يتعلق بالصحة للوقاية من الأمراض الوراثية والتعاون للقضاء على مسبباتها.. والله أسأل التوفيق والسداد للجميع.

الوحدات البحثية.. آفاق علمية وتجارب واعدة

١ – وحدة مشروع الفاريوم البشري العالمي: The International Human Variome Project unit

٢ – وحدة الابحاث الجينية

التجريبية: EERU Embryonic Experimental Research unit

٢ – وحدة الابحاث الجينية: Genetic Research Unit

وتضم المجاميع البحثية التالية:

- متلازمة نونان: دراسة الصفات الإكلينيكية والجزيئية.
- بحث إضطرابات القلب: الأسباب الجينية المسببة للوفاة المفاجئة.
- أبحاث الأسباب الوراثية لأمراض الكلى في الأطفال.

منسوبو وباحثو مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية

الهيكل الإداري لمركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية

من نجاح إلى نجاح

د. جمانة يوسف الأعمى - مديرة المركز

السلام عليكم ورحمة الله وبركاته،،

ومرحباً بكم في العدد الثاني من مجلة الوراثة.. التي تهدف إلى إعطاء فكرة موجزة عن انجازات وأبحاث المركز وتثقيف المجتمع، وفي هذا العدد تطلعون على بعض المنجزات العلمية والاجتماعية التي حققها أعضاء المركز والمتدربين فيه بالجد والمثابرة وطبعاً بالدعم السخي والمتواصل من سمو الأميرة الجوهرة بنت إبراهيم آل إبراهيم، وعلى أثر ورشة العمل الدولية الأولى والمقامة في ٢٠٠٩/٣/٣ م، تم الاجتماع بالخبراء العالميين المشاركين ووضع مسودة للخطة البحثية للمركز، ومنذ ذلك الحين بدأ العمل الدؤوب لتشكيل الوحدات البحثية والتى ستقرؤون عنها مفصلة في هذا العدد.

وتم بحمد الله وضع الأساسيات واستقطاب الكفاءات وتدريبها، حتى شكل مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي نموذجاً للعطاء البحثي العلمي في الأمراض الوراثية.

وقد أقام المركز الورشة الثانية في ٢٠١٠/٥/١٩ م، تقرؤون عنها في هذا العدد، كما قام بنشر باقة جديدة من الأوراق العلمية وقد بلغ العدد الإجمالي للأبحاث التي تم نشرها منذ إنشاء المركز (١٢) ورقة علمية، منها (٦) في مجلات محكمة محلية، و (٦) في مجلات عالمية منها اثنتان ذات عامل مردود مرتفع (٧,٢٤، ٧). وقد أضيفت إحداها (ورقة علمية عن المرض الوراثي المتصف بليونة الجلد) من ضمن المقالات المميزة في عدة صفحات إليكترونية لجامعات عالمية، وأخرى (تقرير مؤتمر أسبانيا، التخطيط الاستراتيجي للمشروع العالمي للفاريوم البشري) يشارك فيها مجموعة كبيرة من العلماء المميزين بما فيهم رئيس مشروع الفاريوم البشري ومحرر مجلة (ناشر جينيتيك).

كما يقوم المركز بعمل آلية للحد من انتشار الأمراض الوراثية في المملكة من خلال عدة طرق وتتمثل في التشخيص المبكر للأمراض الوراثية، التثقيف الصحي الخاص بالأمراض الوراثية وطرق الوقاية لأفراد المجتمع خاصة بين المقبلين على الزواج، تطوير التحاليل الوراثية بناءاً على الأمراض الأكثر شيوعاً، تدريب الكوادر السعودية في الاسترشاد الوراثي ورعاية مرضى الأمراض الوراثية واكتشاف طفرات وراثية وجينية لبعض الأمراض الوراثية الشائعة في المملكة.

وأخيراً شكر خاص لأميرة العطاء سمو الأميرة الجوهرة بنت إبراهيم آل إبراهيم التي لا تألو جهداً في مساندة كل ما من شأنه الارتقاء بالمجتمع السعودي على دعمها السخي مادياً ومعنوياً وكذلك تشجيعها المستمر.

الملف الإعلامي

سجل ناصع بالإنجاز العلمي والعطاء الأكاديمي

محاضرات ومؤتمرات وأوراق عمل حول الأمراض الوراثية

منذ تأسيسه وعلى مدى عامين، حقّق «مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية» العديد من الإنجازات الهامة على المستوى العلمي والبحثي والنشاط الفاعل في المؤتمرات والمحاضرات داخل المملكة وخارجها، نستعرض بعضها بإيجاز في التالي:

أولاً: المجال الطبي:

بلغ عدد الحالات المرضية التي تعامل معها المركز في عام ٢٠١٠م (٣٨٨) حالة.

ثانياً: الانجازات الاكاديمية:

١- تم تدريب (٢٣) من أطباء وطبيبات الامتياز وأخصائيي المختبرات من أبريل ٢٠٠٩م وحتى الآن.

٢- طلبة الدراسات العليا داخل الجامعة:

- آمنة بدير (برنامج ماجستير التشريح التقني والأنسجة) بعنوان: Maternal Toxicity of Bisphenol A Exposure during Pregnancy إشراف مشترك مع قسم التشريح – كلية الطب بجامعة الملك عبد العزيز (الدكتور حامد صالح، نائب مدير المركز للشؤون المالية: مشرف رئيسي – الدكتور جمال سعيد، أستاذ مشارك في قسم التشريح في كلية الطب: مشرف مشارك – والدكتورة جمانة الأعمى مديرة المركز: مشرف مشارك).
- الطالب فؤاد الماوري بالاشتراك مع قسم علم الأدوية في كلية الطب بجامعة الملك عبد العزيز، ورسالته بعنوان: Phenotyping of Certain CYP S in children with Trisomy 21 (الدكتور زهير دمنهوري، وكيل الجامعة للتطوير: مشرف رئيسي – الدكتور أحمد شاكر علي، أستاذ مشارك في قسم علم الأدوية: مشرف مشارك – الدكتورة جمانة الأعمى، مديرة مركز الاميرة الجوهرة: مشرف مشارك).

ثالثاً: المحاضرات والتعليم المستمر

تحرص سياسة المركز على تنفيذ برنامج مميز للتعليم المستمر في المركز حيث يتم متابعة آخر ما توصل إليه العلم في مجال الأمراض الوراثية، وقد تم تقديم المحاضرات التالية ضمن هذا البرنامج:

- محاضرة للدكتور سليم أحمد، اختصاصي الأمراض الوراثية في المستشفى الجامعي حول قصور الغدة الدرقية المرافق لمتلازمة داون.
- ألقى أ. د. أشرف الهاروني أستاذ الوراثة الإكلينيكية محاضرة في المركز حول مرض قصور العضلات.
- محاضرة للباحثة الدكتورة هند عبد الرزاق عبد المجيد حول الأمل بإنتاج عقار للسرطان.
- محاضرة للباحثة آمنة يوسف بدير حول «الشيخوخة».
- محاضرة للطبيبة زهور أزهر/ المعيدة في جامعة أم القرى والمتدربة في مركز الأميرة الجوهرة حول مرض العظم الزجاجي.
- ألقى د. خالد حامد محمد أخصائي ورئيس قسم الأطفال في مستشفى رفحا المركزي محاضرة حول «أطفال متلازمة داون وذوي الاحتياجات الخاصة».
- ألقت الباحثة آلاء مصطفى قرعاوي محاضرة بعنوان: «أخلاقيات الهندسة الوراثية في الطب الوراثي: قضايا وحلول».
- محاضرة للمعيدة خالدة خالد ناصر حول استخدام تقنية العلاج الجيني كطريقة بديلة لعلاج مرض النقص المناعي الموروث.
- ألقت د. دانية العوفي – من جامعة طيبة والمتدربة في المركز – محاضرة حول موضوع إلتصاق عظام الأصابع.
- محاضرة للباحثة أشواق الصبان حول الجودة في الأبحاث.
- ألقى الأستاذ كولين كريستي استشاري علم الأمراض السريري في بريطانيا محاضرة في مركز الأميرة الجوهرة

للتميز البحثي في الأمراض الوراثية عن عزل وفصل الكروموسومات وأحدث التقنيات المعمول بها خلال مراحل فصل الكروموسومات من عينة الدم أو السائل الأمنيوسي.

- ألقت الدكتورة وداد فلاتة المعيدة في قسم طب الأمراض الوراثية محاضرة عن الضخامة الشقية (فرط النمو الشقي أو النصفي).
- ألقى الاستاذ محمد جابر الحاصل على درجة الماجستير في كل من الاحياء الدقيقة و المعلوماتية الحيوية من جامعة هيرو- القدس محاضرة عن علم الوراثة الخلوية وتقنية الميكروراي.
- ألقت الدكتورة ريم اليوبي المعيدة في قسم الأطفال - مستشفى جامعة الملك عبدالعزيز والمتدربة لدى المركز، محاضرة عن علاقة مرض الصرع بمتلازمة داون.
- ألقت المعيدة الاء ادريس محاضرة عن الاسترشاد الوراثي وأهم قضاياه.
- ألقى طبيب الإمتياز عمرو حكيم المتدرب في مركز الاميرة الجوهرة للتميز البحثي في الامراض الوراثية محاضرة عن الزيادة في حركة مفصل الرقبة لمرضى متلازمة داون.
- ألقى الطالب محمد بخاري محاضرة في مركز الاميرة الجوهرة للتميز البحثي في الامراض الوراثية عن التقنيات الحديثة المستخدمة في الأبحاث الجينية، عقب إرساله للتدريب من قبل المركز الى جامعة كاليفورنيا-سانديغو.
- ألقى الاستاذ اليكساندر اديريان الحاصل على درجة الماجستير في كل من الكيمياء الحيوية ووراثة الانسان من جامعة باريس – فرنسا محاضرة عن تقنيات تحضير الكروموسومات وتثبيتها.
- ألقت د. زهور أزهر/ المعيدة في جامعة أم القرى والمتدربة في مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية محاضرة حول مرض الإضطرابات في أعضاء الجسم.
- ألقى الأستاذ الدكتور أشرف الحاروني أستاذ الوراثة الإكلينيكية في قسم طب الأمراض الوراثية محاضرة حول الوراثة غير المندلية.
- ألقت طبيبة الإمتياز لجين العدبلي المتدربة في مركز الاميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية محاضرة عن بعض الاعراض المرافقة للمتلازمات الوراثية (صغر حجم الرأس).
- ألقت الأستاذة آلاء قرعاوي الباحثة في مركز الاميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية محاضرة عن التقنيات الوراثية وتطبيقاتها، عقب ارسالها للتدريب من قبل المركز إلى جامعة كاليفورنيا-سانديغو.
- ألقت المعيدة نهى الريس محاضرة عن المعلوماتية الحيوية.
- ألقت المعيدة ألاء ادريس محاضرة عن أحدث الإكتشافات في علم الوراثة.

د. هند عبد المجيد في المؤتمر الدولي في الأردن

رابعاً: المؤتمرات:

المشاركة في العديد من المؤتمرات العلمية المحلية والعالمية ومنها:

- شاركت الأستاذة آلاء إدريس في ورشة عمل وضع الخطط التثقيفية عن مشروع الفاريوم البشري في ولاية واشنطن الأمريكية بإلقاء محاضرة توضح مخطط عمل حملة توعية تشمل المرضى والطلبة والأطباء العاملين في مجال الصحة للتوعية بالأمراض الوراثية ومسبباتها وأنواع الخدمة المقدمة للمرضى.
- ألقت الدكتورة هند عبد المجيد محاضرة بعنوان "اتجاهات تكنولوجيا المختبرات : التقدم في علم المناعة التشخيصية" في المؤتمر الدولي الأردني الثالث للحساسية والمناعة والذي عقد في مدينة عمان – الأردن
- مشاركة مديرة المركز الدكتورة جمانة الأعمى بورقة عمل وكمتحدثة رئيسية في المؤتمر الطبي الخاص بآخر التطورات في الأمراض الوراثية الذي أقيم بالتعاون ما بين مستشفى الأطفال والولادة وجمعية طب الأمراض الوراثية.
- المشاركة في المؤتمر الطبي العلمي السابع لدول مجلس التعاون الخليجي برعاية معالي وزير التعليم العالي الدكتور خالد بن محمد العنقري، حيث قامت مديرة المركز بمشاركة الطالبة في المستوى الرابع بكلية الطب بجامعة الملك عبد العزيز شيماء عبد العزيز الحرازي، والمعيدة آلاء ياسين إدريس من مركز الأميرة الجوهرة، ضمن فعاليات المؤتمر بورشة عمل بعنوان: الاختلافات الوراثية والاسترشاد الوراثي.
- ألقت الدكتورة جمانة الأعمى محاضرة عن التعامل مع الطفل ذو الاختلافات

الخلقية وذلك ضمن فعاليات ملتقى طب الأطفال الأول الذي نفذته مدينة الملك عبد الله الطبية بالتعاون مع مستشفى النور التخصصي وجامعة أم القرى في مكة المكرمة.

- شارك المركز في فعاليات مؤتمر أمراض الدم الوراثية الثاني بجامعة الملك عبد العزيز، حيث ألقى الدكتور نبيل بندقجي نائب مديرة المركز للشؤون الفنية والأكاديمية محاضرة بعنوان التشخيص والرعاية في أثناء الحمل، كما أدارت الدكتورة جمانة الأعمى إحدى حلقات النقاش.
- ألقت الدكتورة جمانة محاضرة بعنوان: Approach and Clinical Examples The Dysmorphic Child وذلك ضمن فعاليات مؤتمر طب الأطفال الثاني الذي نفذه مستشفى الملك فيصل التخصصي في جدة.
- المشاركة في مؤتمر قطر الثاني للأمراض الوراثية، وقامت المعيدة آلاء إدريس بمناقشة مع الأخصائيين والاستشاريين في دول الخليج وكندا عن حالة الاختلافات الخلقية في العظام.
- شارك مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية في يوم البحث الطبي الطلابي الثاني المقام في مستشفى جامعة الملك عبد العزيز، وتحدثت الدكتورة جمانة الأعمى عن الإمكانيات البحثية لطلبة الطب والعلوم الطبية في المركز، كما قامت طبيبة الامتياز الدكتورة مها صالح بعرض نتائج البحث الذي قامت بإجرائه مع مجموعة من الطالبات عن كيفية تعامل المتأخرين عقلياً مع مرحلة البلوغ.
- محاضرتان في المؤتمر الأول لصحة الطفل المبني على البراهين، كلية الطب، جدة. الأولى بعنوان «الأدوية والجينات، وأخرى»، والثانية «طرق الوراثة الغير مندلية للأمراض الوراثية السائدة» وورشة عمل بعنوان «طريقة التعرف على الأطفال ذوي الاختلافات الخلقية».

المركز يشارك في فعاليات الاسبوع الثالث للمختبرات

شارك مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية في فعاليات الأسبوع الثالث للمختبرات بمستشفى جامعة الملك عبد العزيز الذي رعاه سعادة عميد كلية الطب بالجامعة الدكتور محمود بن شاهين الأحول والذي أقيم خلال الفترة من ١٠-١٢/٥/٢٠١٠م بهدف التعريف بدور المختبرات الحيوية في تشخيص الأمراض.

د. حامد صالح.. زميل مؤسسة دبي هارفارد

تم ترشيح سعادة نائب مدير مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية/ وكيل كلية الطب برابغ/ الدكتور حامد بن عبد الرؤوف صالح لبرنامج زمالة مؤسسة دبي هارفارد للأبحاث الطبية، والتي تتركز في الأبحاث الطبية والكتابة العلمية والإعلامية، والمنعقدة بدبي في الفترة من ١٦-١٩/١١/٢٠٠٩م الموافق ٢٨/١١-٢/١٢/١٤٣٠هـ بالتعاون مع كلية محمد بن راشد للإعلام في الجامعة الأمريكية بدبي، وقد تم اختيار سعادته من بين عدة مرشحين من الدول الخليجية.

ويسعد أسرة مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية أن تزف التهاني لسعادة د. حامد صالح على هذا الإنجاز.

د. حامد صالح يتسلم وثيقة الزمالة

Dubai Harvard Foundation for Medical Research
2009 Science Writers and Journalists Fellowship Program
CERTIFICATE OF COMPLETION
Dr. Hamid Abdul Raoof Saleh
Conferred November 18, 2009
Dubai, UAE
DUBAI HARVARD FOUNDATION

وثيقة زمالة مؤسسة دبي هارفارد لسعادة د. حامد صالح

جوائز وشهادات تكريم جديدة للمركز

ماريا لوبيز وآلاء قرعاوي الفائزتان بجائزة الموظف المثالي

تكريم د. جمانة الأعمى من قبل سمو الأميرة الجوهرة آل إبراهيم لإنجازها العلمي ضمن تكريم العالمات العربيات المتميزات في علم الجينات

شهادة التميز في مجال النشر العلمي لسعادة د. جمانة الأعمى

شهادة التميز في مجال النشر العلمي لسعادة أ. د. جميلة قاري

فرست النبتة.. وحان وقت الحصاد

د. نبيل بن سالم بندقجي
استشاري طب الأجنة والحمل الخطر ونائب مدير المركز

الحمدلله رب العالمين والصلاة والسلام على أشرف المرسلين سيدنا محمد وعلى آله وصحبه أجمعين.

الحمدلله الذي وهبنا العلم ونفعنا به، ووهبنا العافية ومتعنا بها، وجعل منها نصيباً لنشر العلم ومكافحة الأمراض الوراثية التي جعلها الله لنا اختباراً لقوة إيماننا وتأكيداً على حقيقة وجوب المعرفة على المسلم ووجوب الأخذ بالأسباب.

لقد قام مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية بخطوات واسعة منذ إنشائه قبل عام مضى فقد تم بعون الله تعالى ثم بدعم من سمو الأميرة الجوهرة بنت إبراهيم آل إبراهيم ومن معالي مدير جامعة الملك عبد العزيز الأستاذ الدكتور أسامة بن صادق طيب وبإشراف مباشر من سعادة عميد كلية الطب الأستاذ الدكتور محمود بن شاهين الأحول وسعادة الدكتورة جمانة الأعمى مديرة المركز اكتمال البنية التحتية للمركز من حيث تجهيز المعامل بأحدث الأجهزة الموجودة في العالم والخاصة بتقنية تشخيص الأمراض الوراثية والتي تتوفر فقط في معامل الدول المتقدمة، وفي رأينا أننا في مملكة الإنسانية قطعنا شوطاً كبيراً من التقدم في مجال الأبحاث الخاصة بالأمراض الوراثية والعمل على الوقاية منها ومن ثم علاجها.

إن الغرض من توفر هذه الأجهزة هو تقديم خدمة التشخيص للأمراض الوراثية، وفتح الباب على مصراعيه للزملاء والزميلات للاستفادة من إمكانيات المركز والأجهزة المتوفرة فيه في مجال الأبحاث الخاصة بالأمراض الوراثية السائدة في المملكة العربية السعودية بصفة خاصة وفي المنطقة العربية بصفة عامة.

وقد بدأ بحمد الله استقبال طلبات الأبحاث من داخل جامعة الملك عبدالعزيز وخارجها لإجرائها في المعامل الخاصة بالمركز، ومن ثم الاستفادة من نتائجها بتطبيقها عملياً وبنشرها في الدوريات العلمية ذات العامل المرتفع.

ولم يغفل المركز في السنة الدراسية الماضية عن دوره التعليمي والتدريبي، فقد قام بتنظيم ورشة عمل حول تقنيات مضاعفة المادة الوراثية وتطبيقاتها في المجالات البحثية والتشخيصية بتاريخ ١٤٣١/٠٦/٠٥هـ الموافق ٢٠١٠/٠٥/١٩م وذلك بمقر المركز، وقد كان الإقبال على حضور الدورة مرتفعاً وقد أبدى معظم الحاضرين سعادتهم بالحضور وعبروا عن مدى الإستفادة العلمية التي اكتسبوها من خلال ورشة العمل، وقد تمت الورشة برعاية شركة الجيل ومختبرات بيوراد الطبية، حيث ألقى عدد من الخبراء المعروفين على مستوى العالم بعض المحاضرات حول تقنيات مضاعفة المادة الوراثية كما قاموا بتدريب بعض الحضور على كيفية تشغيل الأجهزة الخاصة بها، وقد شارك في هذه الدورة كل من الأستاذ جوزيف باوليك أخصائي التقنيات المخبرية- الحيوية والوراثية الحديثة من التشيك والأستاذ هرمن بو أخصائي التقنيات المخبرية- الحيوية و الوراثية الحديثة من فرنسا والأستاذ الدكتور أشرف الحاروني وكذلك الدكتورة هند عبد المجيد من مركز الأميرة الجوهرة. هذا وقد تم اعتماد الدورة من قبل الهيئة الصحية للتخصصات الطبية ب ٩ ساعات تعليم طبي.

وقد اختتمت الدورة ولله الحمد بنجاح مع وعد من قبل الضيوف بتكرار الزيارة والمشاركة بالمزيد من اللقاءات العلمية في مجال تقنية مضاعفة المادة الوراثية.

هذه نبذة بسيطة عن واحد من إنجازات المركز خلال العام الماضي والتي لا يتسع المجال لذكرها كاملة في هذا الحيز المحدود، وفي الختام ندعو لجميع من ساهم في انشاء هذا المركز ودعمه مادياً ومعنوياً بأن يجعل الله ذلك في ميزان حسناتهم وأن يجزيهم خير الجزاء وأن يعين القائمين عليه على خدمة الاسلام والمسلمين من خلال البحث العلمي في هذا المجال.

زيارات تواصل وتعاون في الأمراض الوراثية

استقبل «مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية» عدداً من كبار الباحثين العالميين والأساتذة والأطباء الزائرين القادمين من المراكز العلمية المرموقة في مجال الأمراض الوراثية، تأكيداً لتميز وريادة مركز الأميرة الجوهرة، ومن هذه الزيارات:

زيارة الأساتذة والأطباء:

- **الدكتور معين الحق فياض:** خبير في الجينات الجزيئية بمستشفى الملك فيصل التخصصي ومركز الأبحاث بالرياض.
- **الدكتور جوزيف جليسون:** الأستاذ المشارك بالأمراض العصبية – قسم الأمراض العصبية بجامعة كاليفورنيا، وهو من الباحثين العالميين الذين لهم باع طويل في أبحاث الجينات الخاصة بالجهاز العصبي.
- **الدكتورة مانديب كاور:** الأستاذة بجامعة كيب في جنوب إفريقيا والباحثة في جامعة الملك عبد الله للعلوم والتقنية وتم بحث آفاق التعاون البحثي بين المركزين مع مديرة مركز الأميرة الجوهرة.
- **زيارة الأستاذ الدكتور أحمد الطيبي** -رحمه الله- أستاذ الأمراض الوراثية ورئيس قسم طب الأطفال بجامعة كورنيل بقطر ونائب رئيس قسم طب الأطفال بنيويورك والرئيس السابق لقسم الوراثة الإكلينيكية بجامعة تورنتو بكندا. وله باع طويل في أبحاث الجينات وأكثر من (٣٥٠) ورقة علمية محكمة، وقد زار المركز مرتين، وألقى محاضرات علمية في كلية الطب بجامعة الملك عبد العزيز عن الأمراض الوراثية والأخلاقيات الطبية.. كما عاين المرضى في العيادات التابعة للمركز، وساهم في تدريب الأطباء المقيمين والإشراف على الأبحاث العلمية التي يتم إجراؤها في المركز.

د. أحمد الطيبي مع إدارة المركز

د. سعيد جرادات مع الإدارة والعاملين بالمركز

- **الدكتور سعيد جرادات:** مدير مركز الأميرة هيا للتقانات الحيوية/جامعة العلوم والتكنولوجيا الأردنية والذي زار قسم طب الأمراض الوراثية بكلية الطب ومركز الأميرة الجوهرة وألقى عدة محاضرات، كما تم بحث آفاق التعاون.

زيارة الوفود:

- **وفد نسائي من النمسا:** برئاسة د. مي بنت حمد الجاسر، حيث اطلع الوفد على معامل ومختبرات المركز واطلع على إنجازاته العلمية والخدمات التي يقدمها المركز ومشاريعه البحثية.
- **وفد مركز الموهوبات في جامعة الملك عبد العزيز:** حيث ضم الوفد الزائر ٢٥ طالبة من كلية العلوم.

زيارة الوفد النمساوي

وفد مركز الموهوبات في محاضرة تعريفية عن المركز

أوراق علمية منشورة

Human Mutation

Planning the Human Variome Project: The Spain Report

Loss-of-function mutations in ATP6V0A2 impair vesicular trafficking, tropoelastin secretion and cell survival

Health Policy

Attitudes towards mandatory national premarital screening for hereditary hemolytic disorders

المطويات التثقيفية

متلازمة «نونان»..
الحياة طبيعية بشرط

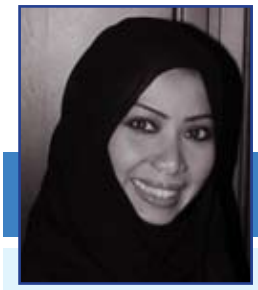
متلازمة نونان من المتلازمات التي تمر باستمرار على «مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية» وبالرغم من عدم الوعي بها فإنها لا تعتبر نادرة حيث يولد طفل بمتلازمة نونان لكل ١٠٠٠ إلى ٢٥٠٠ حالة ولادة. كما أن العلامات الفارقة تخف مع تقدم عمر الطفل.

وتتسم هذه المتلازمة بأن الأطفال المصابين لهم عدة ملامح وجهية، مما قد يوحي بأن لديهم تأخر عقلي. وفي الحقيقة فإن معظمهم ليسوا كذلك، أو يكون درجته خفيفة، إلا إنهم يعانون من صعوبات التعلم. وعندما يجتمع هذا مع الملامح الوجهية المميزة وقصر الطول قد يعطى الانطباع الخاطئ للمشرفين الصحيين والتربويين والتعليميين.

وأطفال متلازمة نونان يحملون أجفان مرتخية نادراً ما تعوق النظر. وكثيراً ما تكون العيون كبيرة ومستديرة الشكل.. أما الرقبة فقد تكون قصيرة ولها بعض الزوائد الجلدية من الجانبين، وفي حالات نادرة يمكن عمل تجميل. ويتسم شعر أطفال متلازمة نونان بكونه صوفي ممتد إلى أسفل الرقبة في كثير من الأحيان. كما يتميز هؤلاء الأطفال بأنف عريض وقد يخف ذلك كلما تقدم بالعمر. ويتميزون كذلك ببروز الجبين أو عرضه، وتصاحب هذه المتلازمة بنسبة ٨٠٪ بعض الاختلافات في تكوين القلب، لكن غالبيتهم لا يعانون من عيوب خطيرة ويعيشون إلى السن الطبيعي، ولكنهم يحتاجون للمتابعة عند طبيب القلب لتفادي المضاعفات، ولا يتحتم وجود كل هذه الاختلافات مجتمعه في الشخص الواحد. لذا تختلف طريقه العلاج على حسب الحالة. وتكمن أهمية التشخيص المبكر في وضع خطة لمراقبة ظهور بعض المضاعفات مثل ضعف النظر المؤدي إلى الحول، واحتمال تقوس الظهر، وزيادة سيولة الدم (خاصة في حال الجراحة) الخ.

وقد تم استخدام هرمون النمو لتسريع وتفعيل نمو أطفال متلازمة نونان في بعض الحالات. والجدير بالذكر أن مركز الأمير الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية يقوم بدراسة الأسباب الجينية المؤدية لمتلازمة نونان في المملكة وكذلك للصفات الاكلينيكية التي تميز المصابين مقارنة بالشعوب الأخرى.

معاً نحدث التغيير



د. هند عبد المجيد
رئيس التحرير

كان حلماً يوشك بولادته أن يتحقق، لطالما أمه وأباه انتظراه بلهفة وشوق..

وعندما أنار عالمهما بعد سنوات من الصبر، كانت المفاجأة أنه هبة من الرحمن يصحبها مسؤولية مضاعفة فهو طفل مصاب بمتلازمة داون.

كأي والدين كان وقع المفاجأة أكبر من مساحة تصورهما ولكن إيمانهما بالقضاء والقدر كان دافعاً قوياً لمساعدة طفلهم "المختلف" عوضاً عما قد أطلق عليه يوماً "متخلف"..

هذا مثال حي لواقع ثلاث عائلات قاسمتهم مشوار التحدي والمعاناة التي بإيمانهم تحولت إلى رمزٍ من العطاء والحب والحلم الغير متناهيين.

وبجانب هذه القصة عايشت قصةً مختلفة هي قصة طفلة أقبلت للعالم بابتسامة واستقبلها أهلها بلا مبالاة حتى بلغت سن الرشد، فلم يحركوا ساكناً حتى لتشخيص ومعرفة مرضها الوراثي مقتنعين أن حالتها لا تستدعي أي رعاية أو اهتمام خاصين في الوقت التي كانت تزداد حالتها سوءاً كلما أشرقت عليها شمس يوم جديد.

هذه نماذج واقعية من مجتمعنا والذي تتفاوت فيه الاستجابة للأمراض الوراثية والمصابين بها..!

ومن هذا المنطلق تتجلى أهمية الكشف الطبي قبل الزواج والتشخيص المبكر لهذه الأمراض ودور التوعية والاسترشاد الوراثي للمساهمة في الحد من انتشارها والنهوض بمجتمع أكثر وعياً وإدراكاً.

لذلك فإن لمركز الأميرة الجوهرة في التميز البحثي في الأمراض الوراثية دوراً سامياً فعالاً بالدعم اللامتناهي من سمو الأميرة الجوهرة بنت إبراهيم آل إبراهيم وتحت مظلة الجامعة وبرئاسة مديرة المركز وجهود أعضائه، لنكون بتوفيق الله نواة للتغيير والمساعدة عن طريق الأبحاث العلمية والخطوات الفعالة التي نخطوها لتحقيق أهدافنا المنشودة ورؤيتنا المستقبلية.

مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية
ص.ب ١١١٦٦ جدة ٢١٤٥٣ المملكة العربية السعودية
هاتف / فاكس: ٩٦٦٢٦٤٠٢٠٠٠+ تحويلة: ١١٢٤٩
كلية الطب - جامعة الملك عبد العزيز بجدة
http://al-jawhara-center.kau.edu.sa/Default.aspx?site__id=287&lng=AR

الوراثة
هيئة التحرير
آمنة بدير
آلاء ادريس
المشرف العام
د. جمانة يوسف الأعمى
رئيس التحرير
د. هند عبدالرزاق عبدالمجيد
تنفيذ
جادة الإبداع
JADDAT AL EBDAA
٠٥٥٤٦٧٩٦٨٧