



الوراثة

العدد الأول مارس - ٢٠٠٩

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



مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي:

استراتيجية علمية لمواجهة الأمراض الوراثية

الفكرة بتشجيع من معالي مدير جامعة الملك عبد العزيز الأستاذ الدكتور أسامة صادق طيب ، المعروف بتشجيعه كل ما من شأنه رفع مستوى الجامعة وتميزها، وبمساندة معالي وزير التعليم العالي الأستاذ الدكتور خالد بن محمد العنقرى. وسرعان ما تجسدت الفكرة والطموح بال碧ير العظيم من سمو الأميرة الجوهرة بنت إبراهيم آل إبراهيم بقيمة ١٥ مليون ريال لإنشاء مركز التميز البحثي.

رسالة المركز:
تمثل في نقل أفضل نتائج الأبحاث

البحثي في الأمراض الوراثية في الأول من رمضان العام ١٤٢٩هـ الموافق الأول من سبتمبر ٢٠٠٨م . ونواة المركز هي وحدة الأمراض الوراثية في مستشفى جامعة الملك عبد العزيز ، والتي أنشأتها الدكتورة جمانة يوسف الأعمى في إبريل ٢٠٠٥م بمساعدة وتشجيع مدير المستشفى آنذاك الدكتور عدنان المزروع. مسجلاً الريادة في الوعي والمسؤولية العلمية تجاه صحة المجتمع السعودي وسلامته.

mission statement:
بعد العمل فترة وجيزة في الوحدة تأكد مدى الحاجة لمثل هذا المركز، لتتبادر تأسس مركز الأميرة الجوهرة للتميز

- تطوير تحاليل ما قبل الزواج وتحاليل حديثي الولادة.
- تدريب الكوادر السعودية في الإسترشاد الوراثي.
- اكتشاف طفرات وراثية وجينية لبعض الأمراض الوراثية الشائعة في المنطقة.

التعاون الدولي:

يقوم المركز حالياً بالتعاون مع كليات الطب والدراسات البحوثية والتخصصية في مجال الأمراض الوراثية بعدد من الجامعات العالمية : هارفرد الأمريكية -أوتاوا الكندية- ميلبورن الاسترالية-

جامعة أمستردام بهولندا - سانس باليزيا - كورنيل القطرية.

من فرضتين إلى صرح حضارى رائد لوعائية المجتمع



وحدة الاصراض الوراثية نواة قوية انتقلت منها المركز

المتعلقة بالأمراض الوراثية إلى المجتمع وإنجاب أطفال أصحاء بإذن الله. والأسرة والفرد في المملكة.

الرؤية: أن يكون المركز مرجعاً إقليمياً وعالمياً في كل ما يخص الأمراض الوراثية من الناحية البحثية والعلمية والتربيبة.

الاهداف:

يهدف المركز إلى دراسة أسباب انتشار الأمراض الوراثية في المملكة ثم وضع توصيات لتحقيق التالي:

- الحد من انتشار الأمراض الوراثية في المملكة.

- التشخيص المبكر للأمراض الوراثية للتتمكن من تقليل المضاعفات.

- تكثيف بعض الحاملين للأمراض من

الجوهرة آل إبراهيم.. سيرة بحداد الذهب

ال سعودية على وجه الخصوص ، فقد ولقد نجع عطاء سمو الأميرة الجوهرة بنت إبراهيم آل إبراهيم أبناء وطنها . ففي إطار دعمها للعلوم الإنسانية والحيوية ، تبرعت سموها بإنشائها مركز للطب الجرئي وعلوم المورثات بجامعة الخليج في البحرين .. كما أنشأت مركزاً ثقافياً بمدينة (بوقينو) بالبوسنة، ويعنى بكل ما يخص خدمة المسلمين هناك ، خصوصاً أسر الشهداء ومعافي الحرب.

هذا غيض من فيض العطاءات أميرة العلم والإنسانية .. فشكراً لك أميرتنا حيث قلديتنا وسام تقديرتك بأن عُمنا مركزاً يحمل اسمك .. ولا تملك إلا الدعاء بأن يوفقك الله ويوفقنا لنكم معاً مسيرة التميز والعطاء.

افتتحت معرض عمل المرأة السعودية الثاني بجمعية مكة للتنمية والخدمات الاجتماعية التي حظيت بدعمها أيضاً ، وكذلك تبرعها لجمعية الإيمان لرعاية مرضى السرطان بعدها.. كما لا ننسى تبرعاتها ومساندتها للجنة إطلاق سراح سجناء الحق الخاص ومساعدة أسرهم.. ومن عطاءاتها الخبرة برنامج (المقرأة) وقد اتبقت من برامجها ، وعرفاناً وتقديراً لجهودها

جامع سموها بمدينة الرياض .. قرر مجلس إدارة جمعية الأطفال المعوقين برئاسة صاحب السمو الملكي الأمير سلطان بن سلمان إطلاق اسم سموها على القاعة الرئيسية بمعبني الأمير سلطان بن عبد العزيز التعليمي.. كما أطلق اسمها على أحد أجنحة مركز الأطفال المعاقين بمكة المكرمة عرفاناً لدعهما، وسموها عضوة في "الجمعية الخيرية لتلازمة داون".

أيضاً تدعم الأميرة الجوهرة المرأة

يقاس تطور الأمم بتطور ثقافتها وعلمها وجماعاتها .. ويقياس تطور الجامعات بأبحاثها ، وهذا أحد الأسباب التي جعلتنا نشدو بأميرة العلم والتقدم والعطاء صاحبة السمو الأميرة الجوهرة بنت إبراهيم آل إبراهيم . فلقد بالعلم وساندت المتعلمين في جميع المجالات يبدأ لهم وللأميرة الجليلة دور رائد في دعم المشاريع الخيرية والعلمية ومساندة برامجها ، وعرفاناً وتقديراً لجهودها



الطلاق مباركة

أ.د. أسامة بن صادق طيب - مدير الجامعة



يُعَدُّ حُسْنُ الْعِلْمِ وَالْأَحْكَامِ بِغَيْرِهِ مِنْ سَبَقِهِ
عُزُومُهُ إِلَى سُوقِ الْعَمَلِ، وَلَكِنَّ الْفَتْحَةِ الْأَشْمَلِ وَالْمُخَصَّةِ
بِعَرْجَانِهِ إِلَى الْإِدَارَاتِ الْحَقِيقِيَّةِ لِطَبِيعَةِ اِنْصَهَارِ جَهُودِ الجَامِعَةِ مَعَ جَهُودِ التَّنْمِيَةِ بِمَفْهُومِهَا
الشَّاملِ وَمَعَ طَمَوْحَاتِ الْجَمِيعِ وَقَضَائِيَّاتِ وَعِيَّهِ وَصَحَّتِهِ الْعَامَةِ.

وجامعة الملك عبد العزيز بكل تاريخها و مشوارها العربي نموذج لهذا المطاع و تسعى دائمًا إلى تطوير رسالتها برؤية أكثر تكاملًا و شمولية . و هاهي على موعد مع رحلة نوعية في هذا الاتجاه . وفي أحد أهم المفاصل الرئيسية للجامعة . وهو المجال البحثي الذي تؤكد دائمًا علىه باعتباره فاطرة التطور و به تنتمي البشرية .

هي مبادرة عظيمة ، بكل ما للكلمة من معنى ، تبنت سمو الأميرة الجوهرة بنت إبراهيم آل إبراهيم إنشاء مركز للتميز البحثي في مجال من أهم المجالات الطبية الحيوية . وقدمنت ببرعاً سعياً قدره (١٥ مليون ريال) لهذا المركز الذي تحضنه جامعة الملك عبد العزيز ، وسيكون ياذن الله إضافة نوعية غير عادية لشريعتها البحثية في مجالات عددة ..

ويطيب لي هنا أن أسجل عظيم الامتنان والتقدير لسموها على هذه المبادرة المشرفة والبنيل الجزل ضمن عطاءاتها السخية - حفظها الله - في سبيل العلم وتعزيز جهود البحث العلمي ، وجهودها الحيثية للتمكين من أسباب الارتقاء العلمي والصحي في الوطن.

هلا يخفي علينا أن الأمراض الوراثية هي الأكثر انتشاراً من خلال تعدد أسبابها وأما تختلف عن إعاقات مختلفة . وقد لوحظ تزايد نسبتها في مجتمعنا حتى داخل الأسرة الواحدة ، وإذا علمنا أن هذه الأمراض تصيب نحو (٥ %) من الأفراد ، فإننا فعلاً أمام تحدي كبير.

هذا التحدي يجعل من (مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية)
الضالة المنشودة ، وقد جاء في وقته وبحجم الطموح الذي يقود ياذن الله إلى افتتاح
نهائيز الأمراض الوراثية ورصد أسبابها وطرق علاجها ، والتوعية بها على أساس علمية
وكل ذلك من شأنه الإسهام الحقيقي نحو وضع إستراتيجية وطنية للتحصي لالأمراض
الوراثية وقابلهة وعلاجها.

نَسْأَلُ اللَّهِ تَعَالَى أَنْ يَجْزِي سُمَوَ الْأَمْرِيَةِ الْجَوَاهِرَ أَجْزَلَ التَّوَابِ، وَأَنْ يَجْعَلَ هَذَا الْعَمَلِ
صَدَقَةً جَارِيَةً فِي مِيزَانِ حَسَنَاتِهِا. مَعَ خَالِصِ تَقْدِيرِي لِلثَّاقِبِينَ عَلَى رِسَالَةِ الْمَرْكُزِ وَالْجَهَادِ
الْمُبِتَلَوَةِ لِلْمُضْسِمِ بِهِ فَهَذَا تَحْقِيقُ أَهْدَافِهِ الْمَرْجُوَةِ بِعُونَتِهِ تَعَالَى.

التدريب والتعاون:

يستقطب المركز الأطباء الاستشاريين في اختصاصات مختلفة ، كذلك المرضيات الراغبات في التدريب على الاستشارة الوراثي ، ومن يحتاج لتدريب في جزيئيات محددة مرتبطة بشخصه. كذلك الباحثين وخاصة السعوديين الذين لهم مشاركات هامة في هذه المجالات. وسيتم عمل اتفاقيات تعاونية مع الجهات ومرافق الأبحاث العالمية، تتميم القرارات المتعلقة بهذا المجال من باب نشر العلم المتخصص وتنقيف المجتمع.

للمزيد من المحتوى
انشره

يهدف مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية إلى التميز في أبحاث الأمراض الوراثية لخدمة المجتمع أولاً وأخيراً، ولذا فإن أهم المستفيدين هم المرضى والأشخاص العاديين .. كما يتبع المركز فرصة توظيف الكوادر السعودية من الجامعة أو خارجها وكذلك الممرضات وخريجي الكليات التقنية. ويتم الاستعانة بالخبراء في مختلف المجالات ذات العلاقة والتخصصات الطبية والاجتماعية الضرورية لخدمة التكاملة.

قبل الخطبة وقرار الزواج التبه.. العرق دسـاس

التحليل المناسب ، مع العلم أن اختبار التحليل الناجي ، وإذا ما وجد شيئاً منها يجب استشارة طبيب متخصص ، لتشخيص ما إذا كانت هذه الاختلافات مفردة أو جزء كبيرة.. كما يجب مناقشة جميع التواحي الإيجابية والسلبية مع الشخص الذي من (متلازمة)، وعمل الترتيبات اللازمة لاستقبال الطفل ورعايته ، لتقليل نسبة المضاعفات ومن ثم التدخل السريع في اختيار برنامج الوقاية أو التشخيص المبكر للسرطان، والذي يزيد من نسبة نجاح العلاج في حالة الإصابة لسماع الله.. عملاً بالتوجيه النبوى الكريم: «تخيراً لطفلكم فإن العرق دسـاس» ومن منطلق أن «درهم الوقاية خير من قنطرة علاج» فإنه ينصح بالاسترشاد الوراثي قبل الزواج لتقادي إصابة الأطفال بالأمراض الوراثية.

ولقد ثبت دور العوامل الوراثية الهام في وجود الاختلافات الخلقية . لذا فإن على عانقنا أهمية تنقيف المجتمع وتبيهه على التخصصات ذات العلاقة.

الاسترشاد الوراثي سبيلك لبناء اصحاب

أخيراً ومع إيماننا بالقضاء والقدر ، لا يراد من الاسترشاد الوراثي منع الزواج بل الخوض في هذه التجربة بالعلم والثقة . وفي حال تعدد ذلك فما زالت هناك فرصـة الإسترشاد الوراثي قبل الحمل أو على الأقل في المراحل المبكرة منه.

وهذا الوعي

وعملـاً بأسبـاب الوقـاية ، ينـصح بالاستـرشاد الورـاثـي قبلـ الخطـبة لـو على الأقلـ قبلـ الزـواـجـ ، لمـراجـعةـ اـتـارـيـخـ الـأـسـرـيـ وـالتـارـيـخـ الصـحـيـ للـطـفـلـينـ ، خـاصـةـ فيـ حـالـةـ زـواـجـ الأـقـارـبـ ، وبـاتـالـيـ إـعـطـاءـ فـرـصـةـ أـكـبـرـ لـإـنـجـابـ أـطـفـالـ سـلـيمـينـ بـإـذـنـ اللهـ .. وهـذـاـ يـخـلـفـ عـنـ تـحـالـيلـ ماـ قـبـلـ

قبل الخطبة وزواج الأقارب

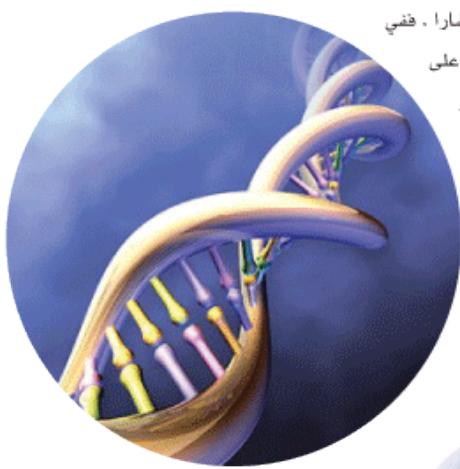
فرـغمـ اـتـخـادـ جـمـيعـ إـجـرـاءـاتـ الـوـقـاـيـةـ . فـإنـ نـسـبـةـ مـاـ بـيـنـ (ـ٢ـ -ـ٥ـ)ـ مـنـ الـأـطـفـالـ يـوـلدـ بـالـاخـلـافـاتـ الـخـلـقـيـةـ . وـيمـكـنـ الـكـشـفـ عـنـ بـعـضـهاـ أـثـنـاءـ الـحـلـلـ عـنـ

طـرـيقـ الزـوـاجـ الـتـيـ تـرـكـزـ عـلـىـ مـرـضـينـ أـوـ مـرـضـينـ فـقـطـ ، باـعـتـارـهـماـ الـأـكـبـرـ اـنـتـشـارـاـ . فـيـ الـأـشـعـةـ الـفـوـقـةـ الـمـلـكـةـ تـرـكـزـ تـحـالـيلـ الزـوـاجـ عـلـىـ

الأـنـيمـيـاـ الـمـنـجـلـيـةـ وـأـنـيمـيـاـ الـبـحـرـ

الـمـتوـسـطـ .

وـمـنـ الـمـهـمـ أـنـ يـسـبقـ هـذـاـ التـحـلـيلـ درـاسـةـ كـامـلـةـ لـلـأـسـرـةـ حتـىـ يـقـومـ بـاخـتـيارـ





مشروع الألف ميل

د. جمانة يوسف الأعمى - مدير المركز



خلال فترة تدريسي بكندا في طب الأمراض الوراثية ، راودتني أفكار

ومخاوف حول عملى في المملكة عند عودتى . فهذا الشخص له خصوصيات و سمات تختلف عن غيره.. كما أنه من الشخصيات الحديثة نسبياً حتى في الغرب . أيضاً التطبيق الصحيح يحتاج إلى تحاليل مكثفة وكثيراً ما تكون نادرة .. والاسترشاد الوراثي بطبعته يحتاج إلى وقت طويل لكل أسرة .

عندما أنهيت التدريب واجترت الامتحانات اختلط الشوق لوطنى بالخوف من المسؤولية التي أقيمتها على عاتقى . لكن مع بداية العمل تبدل الخوف والحمد لله إلى حماس لنقل ما تعلمه . وقبيلت جهودي بتعاون كبير من المستشفى الجامعى بإدارة الدكتور عدنان المزروع -أئذاك- واحتضان لأفكارى، فأحسست أول عبادة للأمراض الوراثية -في يناير ٢٠٠٥ـ، وتجاوزت الزملاء بتحويل المرضى من مختلف أقسام المستشفى إلى العيادة . وما هي إلا أشهر حتى كانت الخطوة الثانية إنشاء وحدة الأمراض الوراثية . واستهدفت متابعة المصابين وذويهم . وتقدير الاسترشاد الوراثي، والتواصل مع مراكز التأهيل . وسرعان ما بدأ تحويل المرضى من المستشفيات الأخرى في جهة و المراكز التأهيلية ، حيث أصبحت مرجعاً لمنطقة الغربية فنواختت الإيمان بدورها في تقديم المساعدة والدعم للمصابين . وأنشأنا و كافية التفاعل معها والوقاية من الإصابات المستقبلية .

وتحاجة مجتمعنا إلى الوقاية بتعريف مشكلاته المتعلقة بالأمراض الوراثية، تقدمنا بمقترح بحثي دعمته عمادة البحث العلمي بجامعة، وذلك لعمل سعى لنوعية المشاكل الصحية الوراثية في المنطقة . ومن ثم وضع التوصيات للحد من إنتشارها . وعلى هذه الدعامة قمنا بعمل مقترح لإنشاء مركز التميز البصري في الأمراض الوراثية .

بعد التحكيم العلمي و مساندة عالي مدير الجامعة و معايير وزير التعليم العالي ، بنيت سمو الأميرة الجوهرة بنت إبراهيم آل إبراهيم الفكرة بتبرعها السخي لإنشاء المركز ، وفينا يوضع الخطط البحثية الاستراتيجية . واستقطاب الكفاءات السعودية وتوفير أحدث التقنيات الحديثة ، كذلك عقد الاتفاقيات الدولية مع المراكز العالمية المتخصصة لتنهض بالأبحاث في هذا المجال .

إن «مشروع الألف ميل» يبدأ بخطوة كما تقول الحكمة ، وهو نحن - بحمد الله - سرنا عدة خطوات على المسار الصحيح ، وندعوه سبحانه أن يوفقنا وإياكم لإكمال مسيرة العلم والعطاء لهذا الوطن العزيز .

الوهائى يأتي ضمن أهداف مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية .. مع تمنياتنا لكل المقربين على الزواج بحياة أسرية سعيدة وذرية صالحة «ربنا هب لنا من أزواجنا وذرياتنا قرة أعين وجعلنا للمنتقين إماماً» .



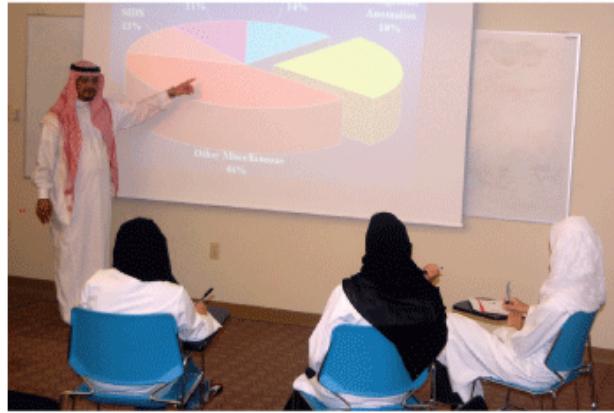
لحظة من فضلك

إن كل طفل يصاب باختلاف خلقي سواء في العيون أو الفم أو في البطن وغير ذلك ، لا بد من عرضه على استشاري الأمراض الوراثية ، ليتأكد إن كان الاختلاف الخلقي جزءاً من حالة أكبر أو متلازمة . وإذا تم تشخيص متلازمة ما ، يقوم استشاري الأمراض الوراثية بعمل التحاليل .

كما أن تشخيص نوع المتلازمة مهم في التنبؤ بما يعنيه هذا لمستقبل الطفل المصاب من الناحية الصحية والتعليمية والنفسية ، ولوضع مخطط مناسب لتقاضي المضاعفات والتكييف مع الأوضاع المختلفة .

سجل حاصل بالالجازات:

عيادات وتدريب ومؤتمرات .. وتشكيل ثقافة الوراثة



المنجزات الأكاديمية

عدد المرضى المراجعين في وحدة الأمراض الوراثية: ٦٢٠ مريض من بنادر ٢٠٠٥ إلى مايو ٢٠٠٨
أسبوع التوعية الوقائية من سرطان الثدي، وفي يوم الصحة العالمي.

مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية والذي يحتفل بافتتاحهاليوم، ينطلق في تنفيذ برامج واسعة، مرتكزا على رصيده كبير من الخبرة والممارسة للباحثين من خلال نواته الأولى، المتمثلة في وحدة الأمراض الوراثية بكلية الطب بالجامعة. وفيما يلي بإيجاز أبرز الإنجازات:

الالجازات الأكاديمية

طبية الطب،

بالإضافة لمحاضرات الأمراض الوراثية في منهج طب الأطفال للسنة السادسة بكلية الطب ، فإن الطلبة يحضرون في عيادة (متلازمة داون) وعيادة (الاسترشاد الوراثي) .

طلبة الدراسات العليا داخل الجامعة: محاضرات عن الأمراض الوراثية في التخصصات ذات الصلة.

كلية طب الأسنان :

محاضرات عن العيوب الخلقية لطلبة الماجستير، والأطباء الامتياز والأطباء المقيدون في قسم جراحة الفك .. كذلك محاضرات لقسم الصيدلة ضمن مقرر الماجستير.

طلبة الدراسات العليا خارج الجامعة:

محاضرات متخصصة بمستشفى الملك الأبيه نورة للأورام بمستشفى الملك خالد للحرس الوطني بعدة - المؤتمر الرابع لمجلس الخليج العربي لأمراض النساء والتوليد.

محاضرات متعددة :

تم طلب إعطاء محاضرات عن الأمراض

- عيادة الأمراض الوراثية. تم افتتاحها في عام ٢٠٠٥ ويتم فيها إستقبال الحالات المحولة من مختلف الأقسام.
- عيادة متلازمة داون، ويتقى فيها المريض جميع خدمات الاسترشاد الوراثي في زيارة واحدة ، وعمل ملفات المتابعة.
- وحدة الإسترشاد الوراثي. ويقوم فيها بعمل مواعيد خاصة لمقابلة الأسر المعنية لاسترشاد مفصل ، والمقبلين على الزواج، خاصة في حال زواج الأقارب ، وعمل تحاليل الجنينات ، كذلك تحديد للمراجعة لن تؤدي لهم طفل في المستشفى الجامعي بسبب مرض وراثي يعانيه احتمال الإصابة في حمل آخر وطرق الوقاية.
- عيادة Prenatal Genetic Clinic لعاينة السيدات التي يكشف فحصهن عن حمل طفل مصاب بعيوب خلقية.
- نظام لعاينة إسلام الحمل لوجود

عدد المرضى

المراجعين في وحدة

الأمراض الوراثية: ٦٢٠

مريض من يناير ٢٠٠٥

إلى حالي ٢٠٠٨

المؤتمرات:

- المشاركة الفعالة في العديد من المؤتمرات العلمية المحلية والعالمية ومنها: المؤتمر العالمي الأول لسرطان الثدي في مركز الأميرة نورة للأورام بمستشفى الملك خالد للحرس الوطني بعدة - المؤتمر الرابع لمجلس الخليج العربي لأمراض النساء والتوليد.

طلب الباحثة.



الابحاث الوراثية.. لماذا؟

أ.د. جميلة عبد العزيز قاري
نائبة رئيس المركز

التصدي للأمراض الوراثية
بالبحث العلمي، خطوة بالغة الأهمية على الطريق الصحيح،
لذا جاء مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي انطلاقاً
وراثة في هذا الاتجاه الصحيح .. وهدفنا أن يؤدي البحث
العلمي للمركز إلى معرفة أوسع وأعمق بمني انتشار هذه
الأمراض في مجتمعنا حيث لانتم حتى الآن إحصائيات
دقائق بشأنها.
من أجل ذلك حدد المركز منظومة من الأهداف الهامة،
منها تبني برامج التوعية والوقاية من مختلف التشوهات
الخلقية والأمراض الوراثية . كما تشمل الخطة دراسة طبيعة
الأمراض الوراثية والتشوهات الخلقية في المملكة ، ومدى
اختلافها عن البلدان الأخرى بسبب اختلاف الجينات
وطريقة الرعاية الصحية.

ويقوم المركز على دعم الباحثين الراغبين في عمل أي من
البحوث في المجالات السابقة ، وما يخص أسباب الأمراض
الوراثية وطرق التشخيص المبكر، الوقاية أو العلاج، مما
سيفتح المجال لتقديم المقترنات ، وبالنسبة للأبحاث
المتميزة سيقوم بتحكيمها علمياً محلياً ودولياً. والأبحاث التي
يواافق عليها المركز ، سيعطى القائمون بها من الباحثين و
الباحثات على الإرشاد البحثي والاستفادة من الإمكانيات و
الخبرات الموجودة .

إن من طموحاتنا لهذا الصرح البحثي الحضاري، أن
يكون المرجع في المنطقة لتشخيص مختلف الأمراض
الوراثية والتشوهات الخلقية، مثل أمراض القلب و الكلى و
المتلازمات .. وهناك مشاريع لأبحاث عددة في طور التنفيذ
بالتعاون مع مراكز عالمية. وبمشيئة الله سنعمل جاهدين
إلى الارتفاع بمستوى البحث العلمي في الأمراض الوراثية ،
وأن يكون لنا مكانة عالمية المميزة عالمياً في هذا المجال.
وطريقنا لتحقيق ذلك الجدية في العمل والإصرار على
النجاح ، وقبل ذلك كله ، إخلاص النية بأن تكون هذه الجهود
خالصة لوجهه الكريم .

- إنشاء قاعدة بيانات
- عمل الملفات السرية للأمراض الوراثية للمرضى.
- تمثيل جامعة الملك عبد العزيز في المؤتمرات العلمية حول الأمراض الوراثية.
- الإدلاء بمرئيات لمعاملات وردت إلى الجامعة وتخصص الوراثة الطبية.

مقدمة بيانات

- وفي المجال الإكلينيكي تم
- أبحاث الأمراض الوراثية.
- تدريب الأطباء من داخل وخارج الجامعة في وحدة
- عمل المنشورات التنفيذية
- عن الأمراض المتلازمة
- الوراثية التالية.

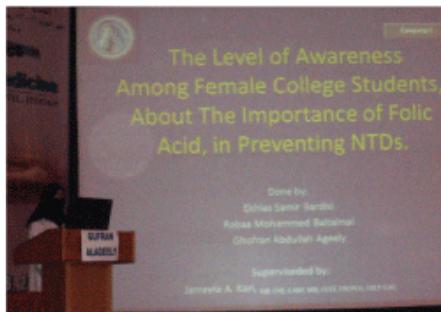


نشاطات مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية

٢٨ يناير ٢٠٠٩ م في مدينة جدة، تحدثت فيها سعادة مديره المركـز عن: الإعاقة العقلية و العوامل الجينية المؤثرة و دور الاسترشاد الوراثي. وقد تبعها نقاش مستفيض عن هذا الموضوع الهام.



- أقـتـ الأـسـنـادـةـ الدـكـتـورـةـ جـمـيـلـةـ هـارـيـ مـحـاضـرـةـ عنـ أـمـرـاـضـ الـكـلـيـ الـوـرـاثـيـ فيـ حـدـيـثـيـ الـوـلـادـةـ فيـ الـمـؤـتـمـرـ الـعـالـيـ الـرـابـعـ لـأـمـرـاـضـ الـخـدـجـ وـحـدـيـثـيـ الـوـلـادـةـ يـضـنـدـقـ اـنـتـرـكـوـنـتـنـتـالـ فيـ مـدـيـنـةـ جـدـةـ.ـ وـقـدـ قـامـتـ الطـالـبـةـ غـفـرـانـ العـقـيلـيـ بـتـقـديـمـ مـحـاضـرـةـ بـعـنـوانـ الـوقـاـةـ مـنـ الـعـيـوبـ الـخـلـقـيـةـ لـأـسـفـلـ الـظـهـرـ.ـ



المنشورات التأكيدية:

- يسـعـيـ المـرـكـزـ لـعـلـمـ الـمـنـشـورـاتـ التـقـيـفـيـةـ الـعـرـبـيـةـ عـنـ بـعـضـ الـأـمـرـاـضـ الـوـرـاثـيـةـ الشـائـعـةـ لـيـسـاعـدـ ذـوـيـ الـأـطـفـالـ الـمـصـابـينـ عـلـىـ التـعـاـمـلـ مـعـ أـبـنـاهـمـ وـقـدـ تـمـ حـتـىـ الـآنـ عـلـىـ الـمـنـشـورـاتـ التـالـيـةـ:
- متلازمة باثانو.
 - الرضاعة الطبيعية و متلازمة داون.
 - تحليل ما قبل الزواج "ماذا تعرف عنه"؟
 - متلازمة ويليام و التعليم.

الأوراق العلمية المنشورة منذ تأسيس المركـز

وـحتـىـ نـهـاـيـةـ ٢٠٠٨ـ

- بـحـثـ مـيـدانـيـ عـنـ مـدىـ إـدـراكـ طـلـبـةـ جـامـعـةـ الـمـلـكـ عـبدـ الـعـزـيزـ بـحـدـةـ بـمـفـاهـيمـ الـفـحـصـ الـمـبـكـرـ قـبـلـ الزـوـاجـ فيـ الـمـلـكـةـ الـعـرـبـيـةـ السـعـودـيـةـ.

Jumana Y. Al-Aama, Baraa K. Al-Nabulsi, Mohammed A. Alyousef, Nawal A. Asiri , Sawsan M. Al-Belewi "Knowledge regarding the national premarital screening program among university students in Jeddah, Kingdom of Saudi Arabia" Saudi Medical Journal 2008; Vol. 29 (11): 1649-1653.

- استطلاع الوعي عند طالبات الكليات عن أهمية حمض الفوليك لمنع التشوهات الخلقية.

Jameela A. Kari, Ekhlas S. Bardisi, Rabaa M. Baltalmal, Ghofran A. Ageely "Folic acid awareness among female college students, in preventing neural tube defects". Saudi Medical Journal 2008; Vol. 29 (12): 1749-1751.

المـحاضـراتـ (Prese~nta~tions)

- أـقـتـ الدـكـتـورـةـ جـمـيـلـةـ هـارـيـ مـحـاضـرـةـ بـاسـمـ مـرـكـزـ الـأـمـرـاـضـ الـوـرـاثـيـةـ لـلـتـمـيـزـ الـبـحـثـيـ فيـ الـأـمـرـاـضـ الـوـرـاثـيـةـ فيـ مـؤـتـمـرـ الـعـيـنـ الـعـالـيـ اـنـثـاـيـ لـلـأـمـرـاـضـ الـوـرـاثـيـةـ فيـ تـارـيـخـ ٢٠ـ٢٨ـ أـكـتوـبـرـ ٢٠٠٨ـ مـ فيـ مـدـيـنـةـ الـعـيـنـ بـالـإـمـارـاتـ.ـ تـحدـثـ فـيـهـاـ عـنـ الـأـمـرـاـضـ الـوـرـاثـيـةـ الـتـيـ تـمـ تـشـخـيـصـهـاـ فيـ وـحـدـةـ الـأـمـرـاـضـ الـوـرـاثـيـةـ فيـ جـامـعـةـ الـمـلـكـ عـبدـ الـعـزـيزـ.

- دـعـيـتـ الدـكـتـورـةـ جـمـيـلـةـ هـارـيـ مـحـاضـرـةـ لـإـدـارـةـ نـقـاشـ فيـ الـمـؤـتـمـرـ الـعـالـيـ الـقـاـمـ فيـ مـدـيـنـةـ الـرـيـاضـ ١١ـ١٢ـ يـانـيـرـ ٢٠٠٩ـ تـحـتـ عـنـوانـ Frontiers in Clinical HLA Laboratories 1st Middle East-EFI Educational Symposium

- وقدـ تـعـيـزـ هـذـاـ الـمـؤـتـمـرـ الـعـالـيـ بـمـنـاقـشـةـ أـحـدـ الـأـبـحـاثـ الـمـتـعـلـقـةـ بـالـتـعـضـيرـاتـ الـمـعـمـلـيـةـ لـزـرـاعـةـ الـأـعـضـاءـ وـالـخـلـاـيـاـ الـجـدـعـيـةـ.

- تمـ تـقـديـمـ مـحـاضـرـةـ بـاسـمـ مـرـكـزـ الـأـمـرـاـضـ الـوـرـاثـيـةـ لـلـتـمـيـزـ الـبـحـثـيـ فيـ الـأـمـرـاـضـ الـوـرـاثـيـةـ فيـ الـمـؤـتـمـرـ الـرـابـعـ فيـ مـرـكـزـ الـعـوـنـ فيـ تـارـيـخـ ٢٦ـ



الملمية المركز وعلوم الأمراض الوراثية

د. نبيل بن دققي
استشاري طب الأجنحة والحمل الخضر

الحمد لله الذي جعل الخير باقياً في أمنه إلى يوم القيمة..

والصلوة والسلام على رسوله الدال على الخير والمبشر لأصحابه بالجنة. نحمد الله ونشكره على أن فيض لنا شخصية هاضلة هي سمو الأميرة الجوهرة بنت إبراهيم آل إبراهيم ، والتي ساهمت في دعم هذا المركز ، جعله الله في موازين حسناتها ، ووقفنا على القيام بماهتنا في هذا المركز بما يحقق المنفعة لأبناء هذا الوطن خاصة وللعالم الإسلامي بصفة عامة.

إن رسالتنا تتبع من العمل على نشر الوعي الصحي بالأمراض الوراثية في المجتمع ، خاصة العاملين في مجال رعاية المرضى . والعمل على تطوير طرق التشخيص والعلاج لهذه الأمراض ، وبحث العاملين في المجال الصحي على التميز البحثي في هذا المجال، رغبة في ابتكار طرق جديدة غير مسبوقة سواء في تشخيص أو علاج هذه الأمراض ، بما يعود على البشرية بالفائدة للمعجم ياذن الله.

لقد كان اختياري لعنوان المقالة متعمداً . فحجر الزاوية في ورشة العمل سيكون الحديث عن مشروع (الفاريوم البشري) وهذا المشروع مكمل لخريطة الجينات التي عمل عليها عدد من علماء الأمراض الوراثية والجينات ونشرت عام ٢٠٠٦م .. حيث حدثت الخارطة الجينية مواقع الخصائص العامة في البشر كالطلول ولون العين وكثافة الشعر وغيرها بالإضافة إلى وضع مواقع الأمراض في الجين البشري وسي المشروع حينها بـ (الجينوم البشري) .

و بعد مرور عدة أشهر ووضع للعلماء ما كانوا قد عرفوه أو توّفوا حدوثه من قبل ، خاصة في تحديد أنواع ومواضع وشكل الجينات المختلفة الخاصة بالأمراض الوراثية ، حيث اتضحت أن المرض الواحد قد يحمل عدة طفرات في دول مختلفة أو حتى في نفس الدولة ، وبالتالي يصعب اكتشاف الطفرة الموجودة في المملكة مثلاً عند دراسة الجينوم الموضوع في أمريكا.

و عليه قرر العلماء محاولة جمع مختلف الطفرات من شتى دول العالم ووضعها في مكان واحد ، حيث يسهل التعرف على المرض ، بوجود الطفرة المعروفة للمريض الخاضع للشخص ، وبناء على الطفرة الموجودة في المفهولة التي يعيش فيها.

و انطلاقاً من ذلك صدرت موافقة معالي وزير التعليم العالي الدكتور خالد بن محمد المقري على تنظيم محاضرات ورشة العمل التعريفية والتي ستعقد بالمركز يوم الثلاثاء ٦ / ٣ / ١٤٢٠ هـ الموافق ٢ / ٣ / ٢٠٠٩م للتعرّيف بالابحاث العلمية القائمة في المركز الوراثية ونشر الوعي والتثقيف بالإضافة إلى التعريف بالابحاث العلمية القائمة في المركز في مجال التخصص ، والقيام بنشر الابحاث العلمية التي تساعده في تقدم علم الوراثة . وسيعقب فترة المحاضرات ورشة عمل موسعة يشارك فيها الخبراء العالميون والمحليون، لإثراء الحضور بخبراتهم في مجال أبحاث الأمراض الوراثية ومشاركة الحضور في العمل على بناء خطة العمل المستقبلي الذي يؤدي بإذن الله إلى مزيد من الاكتشافات العلمية التي تصب في مصلحة البشرية. ندعوه الله أن يعلمـنا ما ينفعـنا ، وأن ينفعـنا بما علـمنـا.



الاساتذة الزالرون:

يحرص مركز الأميرة الجوهرة للتتميز البحثي في الأمراض الوراثية على تبادل الخبرات مع المتخصصين في ذات المجال. وقت تمت اتصالات ميدانية مع عدة جهات محلية وعربية وعالمية.

المتدربون:

قام المركز بتدريب عدد من الملتحقـات في مجال الاسترشاد الوراثي وطلبة الامتياز.



ادارة المركز

مدبرة مركز التميز

د. جمانة يوسف الأعمى

نائبة مدبرة المركز

أ.د. جميلة قاري

رئيس وحدة التعليم المستمر

د. نبيل بن دققي

رئيس وحدة الجودة والتطوير

د. حامد عبد الرؤوف صالح



Under the Patronage of H.E,
The President of KAU- Prof. Osama Tayeb

Launching of Princess Al-Jawhara Center of Excellence in Research of Hereditary Disorders

Symposium Time table

Tuesday 3 March 2009 – 06 R. Awal 1430

08:00 – 09:00	Registration	
09:00 – 09:05	Quran	
09:05 – 09:15	Welcome and Introduction - Dr. Jumana Al-Aama	
09:15 – 09:25	Address by HE President of KAU - Prof. Osama Tayeb	
09:25 – 09:40	Break	
09:40 – 12:25	SCIENTIFIC SESSION	

Session I. Chairpersons – Prof. Jameela Karl and Dr. Jumana Al-Aama

09:40 – 10:00	A review of the Center of Excellence by the Executive Director	Dr. Jumana Al-Aama King Abdulaziz University, Saudi Arabia
10:00 – 10:25	Noonan Syndrome and Related Disorders: A matter of Deregulated Ras signaling -	Prof. Judith Allanson University of Ottawa, Canada
10:20 – 10:30	Discussion	
10:30 – 10:55	Consanguinity and Arrhythmia: Discovery of Genetic causes: Experience from Saudi Arabia -	Dr. Zahir Bhuiyan, University of Amsterdam, Netherlands
10:55 – 11:00	Discussion	
11:00 – 11:10	Break	

Session II. Chairpersons – Dr. Nabil Bundugji and Dr. Hamid Abdulraoof

11:10 – 11:35	Progress in the Human Variome Project and a Guide For collecting/ Submitting Mutations in Specific Countries	Prof. Richard Cotton, University of Melbourne, Australia
11:35 – 11:40	Discussion	
11:40 – 12:05	Developing a Research Strategy for Personalizing Nutrition and Medicine: The Need for International Collaborations	Dr. James Kaput, FDA/National Center for Toxicological Research, USA
12:05 – 12:10	Discussion	
12:10 – 12:35	Medical Genetic Practice & Research: Experiance in Malaysia-	Prof. Ziffahil Ahwi, University Sains, Malaysia
12:35 – 12:40	Discussion	
12:40 – 01:40	Prayer and Lunch	
01:40 – 03:00	Research Strategic Planning Workshop (Running Parallel)	
03:00 – 03:30	Conclusions and Recommendations	

Parallel Workshops

I	Prof. Judith Allanson/ Dr. Zahir Bhuiyan/ Dr. Jumana Al-Aama	Noonan syndrome and Heart disease Research possibilities and plans
II	Prof. Richard Cotton/ Prof. Jameela Karl / Dr. Hamid Abdulraoof	Establishing a local Human Variome Project group in Saudi Arabia
III	Dr. James Kaput/ Dr. Nabil Bundugji	The logistics of the International Type II Diabetes and Nutrigenomics Project



Address of Dr. Jumana Al-Aama

Whether you are a patient, a student, scientist, counselor, physician or otherwise, if you are interested in hereditary disorders in any way I'm sure you'll find something for you at the Princess Al Jawhara Center of Excellence in Research of Hereditary Disorders (PACER-HD).

Our mission is to bring the best of science research to the Saudi family. Our vision is to become the leading comprehensive center dealing with genetic disorders in the Middle East. This is no surprise to those familiar with our beginning. In January 2005, I set up the first Medical Genetic clinic in the city of Jeddah. I set out to educate both the public and the medical community about the role of clinical genetics. Over a short period of time my clinic became overbooked and I started my fulfilling journey of establishing the first Medical Genetic Unit (MGU) in the Western Region of the Kingdom of Saudi Arabia. Since then, more than 600 patients and families have been seen in this unit that provides clinical genetic services, genetic counseling, a multidiscipline Down syndrome clinic, training for undergraduate and post graduate students of various specialties and from various hospitals, education, public lectures regarding preventing and/or dealing with genetic disorders, research projects, a genetic data base, a confidential genetic filing system and a multitude of talks given to various levels of practitioners of different scientific backgrounds in the attempt to disseminate knowledge regarding Medical Genetics. The MGU has served as a nucleus for the newly established Princess Al Jawhara Center of Excellence in Research of Hereditary Disorders named after the generous Princess Al Jawhara Bent Ibrahim Al-Ibrahim who provided funding for the establishment of this center and who is well known for her various community services.

I welcome all of you to our center and hope together we can all make this dream come true.

Mission

"To bring the best of science related to Hereditary Disorders to the Saudi family and community"

Vision

"To be the leading comprehensive Center for Hereditary Disorders in Saudi Arabia and the Arab Region" and a distinguished centre worldwide.



Scope of Services:

- Clinical services
- Research of hereditary disorders
- Community services
- Education
- Advocacy



Objectives:

The primary objective is to conduct research in hereditary disorders that is related to patients' needs focusing on the etiology and prevention of disease. The secondary objective is to translate the findings into a better service for patients with hereditary disorders and their families and for the prevention of genetic disease in society as a whole.



Examples of the areas of research:

- Etiology: Congenital malformations in newborns, Noonan syndrome, genetic renal disorders, multi-factorial disorders, GIT malformations, genetic CVS disorders.
- Prevention: Includes research related to genetic screening, education, promotion and advocacy at various stages including: prenatal, premarital, preconception, preimplantation and the neonatal period.



الطفولة حذين ..



في اليوم الرابع من عيد الفطر المبارك من عام ١٤٢٧هـ دخلت أم حنين لغرفة العمليات وكانت انتظراً وابني ميلاد حنين... وفجأة خرج الطبيب وبعليه علامات الحزن والأسف ليبلغنا بأن طفلتنا مصابة بأحد الأمراض الجينية والتي تبين لاحقاً أنها ملائمة باتنا.

عشنا خبراً مريعاً وعاشت زوجتي لحظات كسيرة تارة بين الإيمان بالقضاء والقدر وتارة بين عدم الرضا.

في اليوم الرابع من الولادة هرر الطبيب المعالج السماح لنا بالخروج من المستشفى دون امكانية أخذ انتباختين ومسارحتنا بطلول مدة مكوثنا لديهم في العيادة المركزية حيث كانت تعانى من ميلوود في مستوى السكر مع عدم قدرتها على الرضاعة مع التهاب رئوي شديد.

لم يكن لدينا الامل في بقائنا على قيد الحياة ولا حتى العيش معاً ولو لساعات قليلة.. وطلت على هذه الحالة مدة أربعين يوماً من تاريخ ولادتها مع زيارتها بشكل يومي منتظراً فرحة لفلذة كبدنا بعيون الأمّ والحزن حتى هرر الطبيب إخراجها معنا بعد تدريب والدتها لفتنة لديهم على كيفية التعامل معها وإرضاعها عن طريق الآتبوب.. كانت الأسابيع الأولى من خروجها غاية في العناء والمشقة علينا حيث كانت نواجه الكثير من المشكلات والتي تفتق أمامها حاثرين كطريقنا في الرضاعة، التشنجات المستمرة، ضيق التنفس وانقطاعه ، الصراخ الغريب غير المفهوم والذي جعلنا زوجين دائمين للمستشفى وقسم الطوارئ خلال تلك الفترة.

ومنت الأيام والشهرور ونعن نزداد خبرة في طريقة التعامل معها ومع مشكلاتها مع توفير كامل الامكانيات المتاحة للتعامل معها وما هي الان ولله الحمد تعيش في حالة استقرار تام مع مراجعات دورية لبعض العيادات التخصصية للأطمئنان العام والتتأكد من صحتها العامة.

ولعل أكثر ما يذكر صفو استقرارنا نفسياً هيما يخص ابنتنا حينين هو التجاهل الذي تلتسمه من هم حولنا وعدم اهتمادها والسؤال عنها ..
أخيراً نحمد الله على ما أعطانا من نعمة وبركة فهي بإذن الله طير من طيور الجنة ونرجوا من الله أن يطيل لنا في عمرها ويرزقنا بربزها أنه جواد سميع عليم.
أسرة الطفلة حينين

