

التباين في عدد النسخ لأطفال التوحد السعوديين
اعداد: مرام ساعد الحارثي
اشراف: د. صفية الحازمي د. عائشة عليمي

اضطراب طيف التوحد هو اضطراب نمو عصبي يتميز بصعوبات في التواصل والتفاعل الاجتماعي إلى جانب السلوكيات المتكررة. يزداد انتشار التوحد بشكل كبير كل عام في حين أن مسببات التوحد لا تزال غير مفهومة تماما. تساهم تشوهات الكروموسومات وراثيا والتي تعرف بتباين التعدد النسخي للجينات في الإصابة باضطراب طيف التوحد. يمكن تحليل أكثر من ١٪ من حالات التوحد عبر الموضع الجيني بينما ترتفع النسبة بنسبة ٥-١٠٪ تقريبا بواسطة التعدد النسخي للجينات. ومع ذلك، عدد قليل من الدراسات في المملكة العربية السعودية كشفت التعدد النسخي للجينات المرتبط بالتوحد. لذلك، سيتم إجراء التحقيق التجريبي في هذه الدراسة لاستكشاف التعدد النسخي للجينات ذات الصلة بالتوحد في الاطفال السعوديين.

تم استخراج الحمض النووي الجيني من الدم ل ١٤ طفلا سعوديا مصابا بالتوحد إلى جانب ٤ من اشقائهم الاصحاء ثم تم استخدام التهجين الجينومي المقارن القائم على المصفوفات للكشف عن التعدد النسخي للجينات.

أفاد تحليل المعلوماتية الحيوية لتهجين الجينومي المقارن أنه تم الكشف عن التعدد النسخي للجينات المتكررة وغير المتكررة اما بالحدف في العديد من مناطق الجينوم للأطفال المصابين بالتوحد. التعدد النسخي الأكثر شيوعا هي (1q21.2, 3p26.3, 4q13.2, 6p25.3, 6q24.2, 7p21.1, 7q34, 7q11.1 8p23.2,)
13q32.3, 14q11.1 - q11.2, 15q11.1 - q21.33, Xp22.33, Yp11.32, Yp11.2, Yq11.21.

في هذه الدراسة، حددنا تباين التعدد النسخي للجينات في اطفال التوحد السعوديين لفهم المزيد عن مسببات التوحد التي قد تسهل تشخيص التوحد في المملكة العربية السعودية. بالإضافة إلى ذلك، توضح هذه الدراسة أهمية التهجين الجينومي المقارن في تشخيص التوحد حيث يمكن استخدامه لتوصيف عينة المريض من حيث الانحرافات الجينية الخلوية المحتملة من خلال الكشف عن التعدد النسخي للجينات.

Copy Number Variation in Saudi Autistic Children

By: Maram Saed Alharthi

Supervised: Dr. Safiah Hamed Alhazmi

Dr. Aisha Hassan Elaimi

Autism spectrum disorder (ASD) is a neurodevelopmental disorder characterized by difficulties in social communication and interaction along with repetitive behaviors. The prevalence of autism is increased dramatically each year while the etiology of autism is still not fully understood. The cytogenetically visible chromosomal abnormalities which refer to copy number variations (CNVs) have been contributing to the pathogenesis of ASD. More than 1% of ASD conditions can be analyzed via genetic locus whereas the ratio rises by nearly 5-10% by CNVs. However, few studies in Saudi Arabia has been detected the CNVs linked to ASD. Therefore, the experimental investigation was conducted in this study to explore the related CNVs in Saudi autistic children. The genomic DNA was extracted from the peripheral blood of 14 Saudi autistic children along with four healthy control children then array-based comparative genomic hybridization (aCGH) was used to detect CNVs.

Bioinformatics analysis of aCGH reported that recurrent and non-recurrent deletion/duplication CNVs were detected in many regions of the genome of autistic children. The most frequent CNVs are (1q21.2, 3p26.3, 4q13.2, 6p25.3, 6q24.2, 7p21.1, 7q34, 7q11.1, 8p23.2, 13q32.3, 14q11.1 - q11.2, 15q11.1 - q11.2, Xp22.33, Yp11.32, Yp11.2, Yq11.21).

In this study, the result identified CNVs in Saudi autistic to comprehend more about the etiology of autism which may facilitate the diagnosis of autism in Saudi Arabia. Additionally, this study illustrated the importance of aCGH in autism diagnosis since it can be used to characterize a patient sample in terms of potential cytogenetic aberrations through the detection of CNVs.