

## اضطراب النمو العصبي المرتبط بجين EBF3

### ما هو اضطراب النمو العصبي المرتبط بجين EBF3؟

اضطراب النمو العصبي المرتبط بجين (EBF3) ويُعرف أيضاً باسم (HADD3) هو حالة وراثية نادرة تؤثر على تطور الدماغ والجهاز العصبي. يحدث بسبب تغيير (طفرة) في جين يُسمى EBF3، وهو جين يساعد في تنظيم نمو الدماغ والأعصاب.

### ما هي الأعراض؟

عادةً ما تظهر الأعراض في مرحلة الرضاعة أو الطفولة المبكرة، وقد تختلف من طفل لآخر، ولكن تشمل غالباً:

- تأخر في النمو – مثل التأخر في الجلوس أو المشي أو الكلام.
- إعاقة ذهنية – تتراوح من خفيفة إلى شديدة.
- تأخر في النطق والكلام – خاصة في القدرة على التعبير.
- ضعف في العضلات (ارتخاء عضلي).
- مشاكل في التوازن أو المشي (الترنح).
- سلوكيات غير نمطية – مثل قصر مدة التركيز، حركات متكررة أو سمات توحدية.
- ملامح وجه مميزة – مثل تباعد العينين، صغر حجم الفم أو انخفاض موضع الأنف.
- مشاكل صحية أخرى قد تشمل: صعوبات في الرضاعة، إمساك أو ارتجاع، مشاكل بولية أو في الكلى، أو تشوهات في الهيكل العظمي.

### كيف يتم التشخيص؟

يتم التشخيص من خلال تحليل وراثي يكشف عن تغيير في جين EBF3 عادةً ما يلاحظ الطبيب الأعراض أولاً ثم يطلب التحاليل لتأكيد الحالة.

### ما هو العلاج؟

لا يوجد علاج شافٍ حتى الآن، لكن يمكن التعامل مع الأعراض من خلال الرعاية والدعم:

- جلسات النطق واللغة.
- العلاج الوظيفي والفيزيائي.
- الدعم التعليمي والتعليم الخاص.
- العلاج السلوكي.
- علاجات طبية لمشاكل التغذية أو الإخراج أو الحركة.

ويُفضل المتابعة الطبية المنتظمة لمراقبة تطور الطفل واحتياجاته الصحية.

### هل يمكن أن يكون موروثاً؟

في معظم الحالات، يحدث التغيير في جين EBF3 بشكل عشوائي. (وليس وراثياً). لكن أحياناً يمكن أن يُورث من أحد الوالدين، سواء ظهرت عليه الأعراض أو لم تظهر. إذا كان أحد الوالدين يحمل الطفرة الجينية، فهناك احتمال بنسبة 50% أن تنتقل إلى الطفل.

### هل يمكن إجراء الفحص خلال الحمل؟

نعم. إذا تم تشخيص أحد أفراد العائلة بتغيير في جين EBF3، يمكن إجراء فحص وراثي قبل الولادة أو قبل الزرع في حالات الحمل المستقبلية.

## ملخص:

اضطراب EBF3 هو حالة وراثية نادرة تؤثر على النمو والتطور الذهني والحركي، وقد تصاحبها مشاكل صحية أخرى. ورغم عدم وجود علاج نهائي، فإن التدخل المبكر والرعاية المتكاملة يمكن أن يساعدوا الطفل على تطوير مهاراته وتحقيق أقصى إمكاناته.

اعداد دكتورة هند الشرحان