ما هو اضطراب النمو العصبي المرتبط بجينDDX3X ؟

هو حالة وراثية تؤثر على تطور الدماغ. تحدث هذه الحالة غالبًا عند الفتيات ونادرًا عند الأولاد. سببها هو تغير (طفرة) في جين يُسمىDDX3X ، وهو جين يساعد خلايا الدماغ على النمو والعمل بشكل سليم.

ما هي العلامات والأعراض الشائعة؟

قد تظهر على الأطفال المصابين بهذه الحالة الأعراض التالية:

- **تأخر في النمو** :مثل التأخر في الجلوس أو المشي أو الكلام.
- **إعاقة ذهنية** :صعوبة في التعلم والفهم.
- **مشاكل في الكلام** :بعض الأطفال قد لا يتكلمون أو يتكلمون بشكل محدود.
- **ضعف في العضلات (ارتخاء العضلات** :(خاصة في فترة الرضاعة، وقد يسبب صعوبة في الرضاعة.
- **مشاكل سلوكية** :مثل سلوك يشبه التوحد، فرط الحركة، ضعف السيطرة على التصرفات، وأحيانًا السلوك العدواني.
- **نوبات صرع**
- **مشاكل في الحركة** :مثل حركات متصلبة أو غير متوازنة وصعوبة في المشي.
- **مشاكل في السمع أو البصر**
- **عيوب خلقية في القلب**
- **مشاكل في العمود الفقري مثل انحناء الظهر (الجنف(**
- **في حالات نادرة، قد يظهر نوع من السرطان يسمى الورم الأرومي العصبي(Neuroblastoma)**

كيف يتم تشخيص الحالة؟

يستخدم الأطباء **اختبارات جينية** للكشف عن التغيرات في جين .DDX3X عادةً ما يُجرى ذلك من خلال تحليل دم، وغالبًا ما يتم بعد ملاحظة تأخر في النمو أو أعراض مشابهة.

كيف يتم علاج الحالة؟

لا يوجد علاج شافٍ، لكن يمكن **إدارة الأعراض** وتحسين جودة الحياة من خلال:

- **العلاج الطبيعي وعلاج النطق والعلاج الوظيفي** لتحسين الحركة والكلام والمهارات اليومية.
- **الدعم التعليمي الخاص** لتلبية احتياجات التعلم.
- **أدوية للتحكم في نوبات الصرع أو المشكلات السلوكية.**
- **دعم غذائي** للأطفال الذين يعانون من صعوبة في الأكل.
- **متابعة دورية** للقلب، البصر، السمع، النمو والتطور.

كيف تُورث هذه الحالة؟

- في أغلب الفتيات، تحدث الحالة **بشكل عشوائي** نتيجة طفرة جديدة لم يتم وراثتها من الأبوين.
- في بعض الأولاد، يمكن أن **تُورث من الأم**.
- يمكن إجراء فحوصات وراثية للحمل في المستقبل إذا كانت الطفرة معروفة في العائلة.

ما هو المستقبل المتوقع؟

تؤثر هذه الحالة بشكل مختلف من طفل لآخر. بعض الأطفال قد يتعلمون المشي والكلام مع الدعم، بينما قد يحتاج آخرون إلى دعم مدى الحياة .**العلاج المبكر والدعم المناسب** يمكن أن يُحدث فرقًا كبيرًا في تطور الطفل.

✍️ **إعداد:**

دكتورة هند الشرهان