اضطراب SETD1B العصبي النمائي

SETD1B-Related Neurodevelopmental

ما هو هذا الاضطراب؟

اضطراب **SETD1B**هو حالة وراثية نادرة تؤثر على تطوّر الطفل، خصوصًا في **النطق، التعلم، والسلوك**.
قد يعاني الطفل من تأخّر في الكلام، وصعوبة في التعلم، ونوبات صرع، وسلوكيات تشبه طيف التوحّد.

الأعراض

1 . التأخر النمائي

- تأخر في التطوّر العام.
- تأخر واضح في **الكلام واللغة** (من أكثر العلامات شيوعًا).
- بعض الأطفال قد لا يتكلمون حتى سن متأخر.

2 . صعوبات التعلم

- غالبًا يكون هناك **إعاقة ذهنية خفيفة إلى متوسطة**.
- قد يتأثر الانتباه والمهارات الأكاديمية.

3 . النوبات (الصرع)

- أغلب الأطفال يعانون من نوبات صرع.
- قد تكون النوبات من أنواع مختلفة، وقد تكون متكررة أو يصعب السيطرة عليها.
- بعض الأطفال يستجيبون للعلاج الدوائي.

4 . سلوكيات شبيهة بطيف التوحّد

- صعوبة في التواصل الاجتماعي.
- تكرار الحركات أو الاهتمامات.
- الحساسية الزائدة للمؤثرات.

5 . مشكلات سلوكية أخرى

- فرط الحركة.
- القلق.
- العدوانية.
- مشاكل النوم.

6 . أعراض أخرى محتملة

- ارتخاء العضلات عند الرضع.
- مشاكل بسيطة في العين مثل الحول أو ضعف البصر.
- صعوبات في التغذية لدى بعض الأطفال.

كيف يتم التشخيص؟

يتم تشخيص اضطراب **SETD1B** عبر:

- **فحص جيني** يثبت وجود طفرة في الجين .**SETD1B**
- عادة تكون الطفرة جديدة (غير موروثة)، ولكن يمكن أن تنتقل من أحد الوالدين في حالات نادرة.

ما هو العلاج؟

لا يوجد علاج شافٍ للمرض، ولكن توجد طرق دعم مهمة لتحسين مهارات الطفل ونوعية حياته.

1 . دعم التطوّر والتعلم

- برامج التدخل المبكر.
- العلاج الوظيفي وعلاج النطق.
- التعليم الخاص أو خطة تعليم فردية حسب الحاجة.

2 . علاج النوبات

- أدوية مضادة للصرع، يحددها طبيب الأعصاب.
- لا يوجد دواء محدد يناسب جميع الأطفال، والعلاج يحتاج متابعة متكررة.

3 . مشاكل التغذية

- متابعة مع فريق تغذية خاص.
- علاج صعوبات البلع عند الحاجة.
- قد يحتاج بعض الأطفال إلى أنبوب تغذية إذا كانت التغذية صعبة.

4 . مشاكل العضلات والحركة

- علاج طبيعي لتحسين الحركة وتقليل التشنجات.
- أجهزة مساعدة مثل المشايات أو الكراسي الداعمة إن لزم.

5 . مشاكل البصر والسمع

- متابعة دورية لدى طبيب العيون.
- استخدام النظارات أو علاج الحول عند الحاجة.
- تقييم السمع واستخدام المعينات السمعية إذا لزم.

6 . الدعم السلوكي

- العلاج السلوكي (مثل ABA) للمشاكل المرتبطة بالتوحّد.
- أدوية عند الحاجة للمساعدة في فرط الحركة أو القلق.

7 . دعم الأسرة

- خدمات اجتماعية.
- تنسيق المواعيد والعلاج مع عدة تخصصات.
- مجموعات دعم عائلي.

الوراثة واحتمال تكرار الحالة

- الاضطراب **سائد وراثيًا**، لكن في أغلب الحالات تكون الطفرة **جديدة (de novo)** وليست موروثة.
- إذا كان أحد الوالدين حاملًا للطفر، فاحتمال تكرار المرض في كل حمل هو **50%**.
- يمكن إجراء فحص وراثي قبل الحمل أو خلاله.

ملخص للأهل

اضطراب SETD1B هو حالة عصبية نمائية تؤثر على التطور والنطق والسلوك وقد يصاحبها صرع.
لا يوجد علاج نهائي، لكن التدخل المبكر والعلاج السلوكي والدعم المناسب يمكن أن يحقق تحسّنًا كبيرًا في مهارات الطفل وجودة حياته.

المراجع والمصادر:

- **American Epilepsy Society**

  aesnet.org

- **Canadian Epilepsy Alliance**

  Canada

  Phone: 1-866-EPILEPSY (1-866-374-5377)

  canadianepilepsyalliance.org

- **Epilepsy Canada**

  Canada

  Phone: 877-734-0873

Email: epilepsy@epilepsy.ca

epilepsy.ca

- **Epilepsy Foundation**

  Phone: 800-332-1000; 866-748-8008

  epilepsy.com

- **National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS)**

  Phone: 800-352-9424

  Epilepsy and Seizures

- **Simons Searchlight Registry**

  Simons Searchlight aims to further the understanding of rare genetic neurodevelopmental disorders.

  Phone: 855-329-5638

  Fax: 570-214-7327

  Email: coordinator@simonssearchlight.org

  simonssearchlight.org

Roston A, Gibson W. SETD1B-Related Neurodevelopmental Disorder. 2022 Sep 29 [Updated 2025 Feb 27]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK584549/

اعداد وترجمة د. هند الشرهان