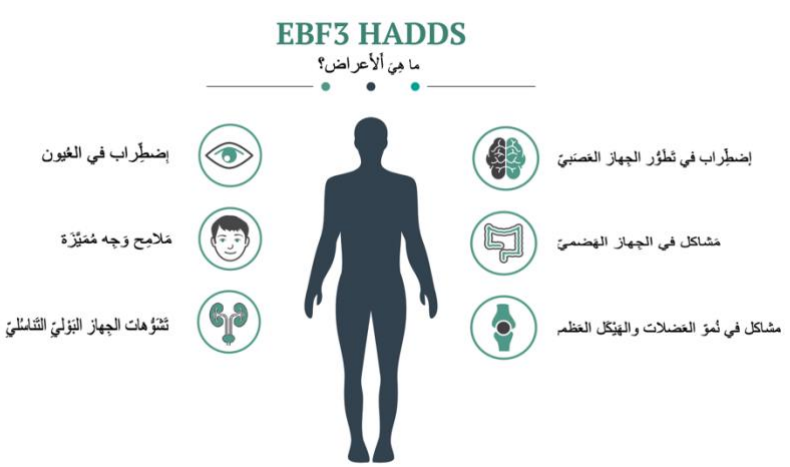
ألدَّليل السَّريع لـ HADDS

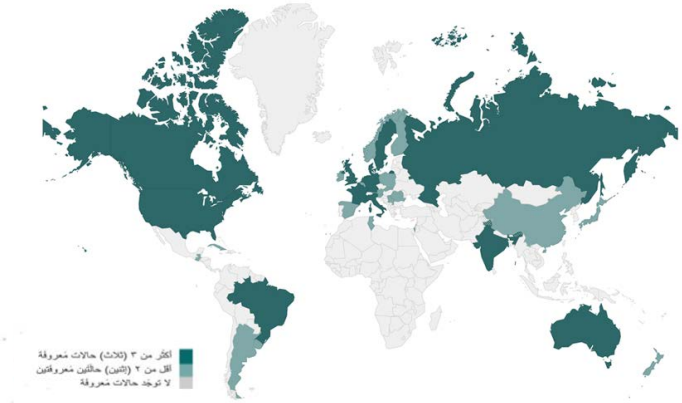
ما هو EBF3 HADDS ؟

هو الخَلِيَّة المُبكرَة ب في العامِل الثالِث جِينَيًّا . إرتِخاءُ العَضَلات، فُقدْ الإنتِظام أو التَوازن، مُتلازمة النِّماء المُتأخِّر وهو المُتلازمة الديناميكيَّة للجهاز العصبيّ ناتِجة عن تَحَوُّل في الخليَّة المُبكرَة ب في العامِل الثالث وهي جينَة تَحَكُّم رئيسيَّة في الصِّبْغِيّ العاشر، وهو أمرٌ مهمٌّ جدّاً لوظيفَة الجِهاز العَصبيّ يَتَحكَّم هذا الجِينْ في كَيْفِيَّة تَشغيل وإيقاف كُلْ جِينَة أُخْرى في الجينات وهذا التَّحوُّل في الجِينْ يُسَبِّبْ خَللاً في مَنطِقة المُخَيْخ في الدِّماغ، مُؤَثِّراً على النُّموّ العام



تتمِيَّز المُتلازمة في ألتَأَخُّر العام في النُّموُّ، إعاقَة ذِهنيّة مُتوسِّطة إلى شديدَة، مشاكِل في التَّوازُن، وإرتِخاء العَضَلات مِمّا يُسَبِّب صعوبة في التَناسُق والمَشي، تأَخُّر في النُّطُقْ، حَوَلْ العُيون، عُسْر البَلِع، ألإمْساك المُزْمِن، ضُعْف المَثانَة وإرتفاع الخطورة في إلتهاب المَسالِك البَوليَّة وإلتهابات الكِلَى. للأَفراد الَّذينَ يُعانونَ من المُتلازِمة، غالِباً ما يَكونونَ أيضاً أكثَر عُرْضَة للإصابَة بنَوْبات

ألمُجتمَع المُتَنامي لـ HADDS



تَمَّ إكتِشاف المُتلازِمة عام ٢٠١٦ في مُستَشفى تِكْسَاسْ للأَطفال في هْيوسْتُنْ تِكْسَاسْ وَقَد اكتَشَفَهُ ألطَّبيبة هسياو-توان شاو، والطَّبيب مايكل فرانسيس وانغلر، والطَّبيب هوغو بيللين. إعتباراً من عام ٢٠٢٠، هُناكَ ما يُقارب ١٥٠ إلى ٢٠٠ شخصاً في أكثر من ثلاث عشرة دولة حول العالم مُشَخَّصين بالمُتلازمة ولَكِن قَدْ يَكونُ هُناكَ ما يَزيدُ عَنْ بِضْعَة آلاف مِنَ الأَشخاص غَيْر المُشَخَّصين عالَمِيّاً. كثيرون من النّاس لا يَتُمُّ تَشخيصَهُم لأَنَّهُم بالِغون، أو غَير مُدركينَ بأحدَثِ الإختِبارات الجينيَّة الكامِلة، أو أَنَّهُم يَعيشونَ في مناطِق و/أو بُلدان لا تَتوفَّر فيها المعلومات أو لا يَتَمَكَّنونَ من الوصولِ إلى الرِّعاية الطِّبِّيَة بسهولة

لِدَعم مُجتَمعُنا المُتَنامي، سَهَّلَت المؤسسة مُؤتمَرات دُوَلِيَّة عبر الفعَالِيَّات الإجتِماعيَّة، ورفعت مُستوى الوَعي عَبْرَ وسائِلِ التَّواصُل الإجتماعيّ بالإضافة إلى أنّها قدَّمت مِنَح سَفر لأشخاصٍ مُشخَّصين بالمُتلازمة لضَمانِ قُدرَتهُم على المُشارَكة في البحث والتَّواصُل مع مُقَدِّمي الخدمات الطِّبِّيَة الرّائدة في هيوستن بولاية تِكْساس

HADDS

ألأَبحاث العِلميَّة جارِيَة في عِيادة الطَّبيبة هسياو- توان شاو، والطَّبيب مايكل فرانسيس وانغلر ومُختَبَر المُتلازمة الَّذي يُوجَد في مُستَشفى تِكْسَاسْ للأَطفال في هْيوسْتُنْ، تِكْسَاسْ وأيضاً في مَعهَد جان ودان دنكان لأَبحاثِ الجِهاز العَصَبيّ (هيوستن، تكساس، الوِلايات المُتَّحدَة الأَمريكيَّة). ألهدَف هو دِراسَة نَماذِج ذُبابة الفاكِهة والفِئران لِفَهْمِ طبيعة الجِهاز العَصبيّ للمتلازمة بشكلٍ أفضل. يُمكِن تَطبيق الأمل الطَّويل المدى في الأبحاث العِلميَّة من أجلِ تطوير العِلاجات الجينيَّة لإدارَةِ الأَعراض المُرتَبِطة بالمتلازمة بشَكلٍ أفضَل

مَعاً، من خِلالِ زيادَة الوَعي والتَّمويل، يُمكِنُنا المُساعدة في تمكين أولئك الَّذين يعيشون مع المُتلازمة من الإزدِهار وتلقِّي الدَّعم الَّذي يَستَحِقّونَه