

تحدُّ جينيُّ جديد لمتلازمة التلعثم: علاقة بالاضطرابات العصبية النمائية

تأليف

فبراير 6, 2026

اقتبس من هذا المقال

(2026). تحدُّ جينيُّ جديد لمتلازمة التلعثم: علاقة بالاضطرابات العصبية النمائية. عرب سايكولوجي. تم الاسترجاع من <https://arabpsychology.com/?p=118383>

تخيل طفلاً صغيراً، مليئاً بالحماس لرواية قصة، لكن كلماته تتعثر وتتوقف، وتكرر بشكل غير إرادي. هذه التجربة، المألوفة للكثيرين، هي لبّ التأتأة النمائية (developmental stuttering)، وهي حالة شائعة تصيب الأطفال. لطالما كان سبب هذه الحالة لغزاً محيراً، ولكن بحثاً جديداً يقدم لنا نظرة أعمق على الجذور الجينية المحتملة لهذه المشكلة.

النقاط الرئيسية

اكتشف باحثون طفرات جينية جديدة (de novo variants) في أربعة جينات - ZBTB7A و SPTBN1, PRPF8, TRIO - مرتبطة بالتأتأة النمائية، وهي جينات سبق ربطها باضطرابات النمو العصبي الأخرى. أظهرت الدراسة وجود صلة جينية بين التأتأة النمائية واضطرابات النمو العصبي الأخرى، مثل تأخر الكلام وفقدان القدرة على الكلام (aphasia). لم تجد التحليلات الشاملة أي ارتباط واضح بين الجينات المرتبطة بالتأتأة وعمليات محددة في الدماغ، مما يشير إلى أن أسباب التأتأة قد تكون أكثر تعقيداً وتنوعاً مما كان يعتقد سابقاً. تسلط الدراسة الضوء على جينين إضافيين يستحقان المزيد من البحث، وهما FLT3 و IREB2، كمرشحين محتملين للارتباط بالتأتأة.

المنهجية

قام فريق بحثي بقيادة إيزينغ (Eising) بدراسة بيانات التسلسل الكامل للإكسوم (exome sequencing) - وهو الجزء الذي يحتوي على التعليمات البرمجية لصنع البروتينات من الجينوم - من 85 عائلة. تضمنت كل عائلة طفلاً يعاني من تأتأة مؤقتة أو مستمرة، بالإضافة إلى والديه. الهدف من هذه الدراسة هو تحديد طفرات جينية جديدة (أي طفرات لم تكن موجودة لدى الوالدين) قد تكون مسؤولة عن التأتأة لدى الأطفال. هذه الطفرات الجديدة تحدث بشكل عشوائي أثناء تكوين الحيوانات المنوية أو البويضات، أو أثناء التطور الجنيني المبكر.

باستخدام تقنيات المعلوماتية الحيوية (bioinformatics) المتقدمة، قام الباحثون بتحليل البيانات لتحديد الجينات التي تحمل طفرات يحتمل أن تكون ضارة. ثم قاموا بالتحقق من هذه النتائج من خلال مقارنتها ببيانات من دراسات أخرى حول اضطرابات النمو العصبي، بالإضافة إلى بيانات حول التعبير الجيني (gene expression) في الدماغ البشري النامي والبالغ. كما قاموا بتحليل بيانات دراسة ارتباط واسعة النطاق للجينوم (genome-wide association study) حول البنية الترابطية للدماغ البشري.

النتائج

كشفت الدراسة عن وجود طفرة ضارة في جين SPTBN1، بالإضافة إلى طفرات محتملة الضرر في جينات PRPF8 و ZBTB7A و TRIO. من الجدير بالذكر أن هذه الجينات الأربعة سبق ربطها باضطرابات النمو العصبي الأخرى، مما يشير إلى وجود رابط بين التأتأة واضطرابات النمو العصبي الأخرى. كما حدد الباحثون جينين آخرين، FLT3 و IREB2، يستحقان المزيد من البحث.

على الرغم من تحديد هذه الجينات المرتبطة بالتأتأة، لم يتمكن الباحثون من العثور على ارتباط واضح بين هذه الجينات وعمليات محددة في الدماغ. يشير هذا إلى أن الآليات البيولوجية الكامنة وراء التأتأة قد تكون معقدة ومتنوعة، وأن هناك أشكالاً مختلفة من التأتأة قد تكون ناتجة عن أسباب مختلفة.

الدلالات

تعتبر هذه الدراسة خطوة مهمة نحو فهم الأسباب الجينية للتأتأة النمائية. من خلال تحديد الجينات المرتبطة بالتأتأة، يمكن للباحثين البدء في تطوير علاجات أكثر فعالية لهذه الحالة. كما أن اكتشاف وجود صلة بين التأتأة واضطرابات النمو العصبي الأخرى يفتح الباب أمام فهم أفضل للآليات البيولوجية المشتركة بين هذه الاضطرابات.

تؤكد هذه النتائج على أن التأتأة ليست مجرد مشكلة في الكلام، بل هي اضطراب عصبي معقد له جذور جينية عميقة. على الرغم من أن البحث لا يزال في مراحله الأولى، إلا أنه يوفر أملاً جديداً للأطفال الذين يعانون من التأتأة وعائلاتهم. يأمل الباحثون أن تؤدي هذه النتائج إلى تطوير اختبارات تشخيصية أكثر دقة وعلاجات أكثر فعالية في المستقبل القريب. أجريت هذه الدراسة من قبل باحثين متميزين، وتقدم مساهمة قيمة في مجال علم الأعصاب وعلم الوراثة.

Reference

Eising, E. (2026). *De novo protein-coding gene variants in developmental stuttering*. Molecular Psychiatry

DOI: 10.1038/s41380-025-03170-2