خصائص ج Jacobsen ومتلازمة حذف 11q: دراسة سريرية ونفسية معمقة

تأليف

مدرس الدكتور محمد لوتي

مارس 24, 2026

اقتبس من هذا المقال

مدرس الدكتور محمد لوتي (2026). خصائص ج *Jacobsen* ومتلازمة حذف *11q*: دراسة سريرية ونفسية معمقة. عرب سايكلوجي. تم الاسترجاع من https://arabpsychology.com/?p=119916

ARABPSYCHOLOGY.COM

تخيل طفلاً يواجه صعوبات في التعلم، ويعاني من تأخر في النمو، ولديه ملامح وجه مميزة. قد يكون هذا الطفل مصابًا بمتلازمة جاكوبسن (Jacobsen Syndrome - JS)، وهي حالة وراثية نادرة تحدث بسبب فقدان جزء من الكروموسوم رقم 11. على الرغم من ندرتها، إلا أن فهم هذه المتلازمة أمر بالغ الأهمية لتوفير الرعاية والدعم المناسبين للأفراد المتضررين وعائلاتهم. دراسة حديثة، قادها الباحثون، تلقي الضوء على الجوانب السريرية والعصبية النفسية لهذه الحالة المعقدة.

منهجية البحث

قام فريق البحث بتحليل بيانات سريرية وعصبية نفسية شاملة لمجموعة من الأفراد المصابين بمتلازمة جاكوبسن. تضمنت هذه البيانات تقييمات تفصيلية للتطور الحركي واللغوي والمعرفي، بالإضافة إلى فحوصات طبية لتقييم السمات الفيزيائية المرتبطة بالمتلازمة. (الكروموسوم هو هيكل يحمل المعلومات الوراثية، وفقدان جزء منه يمكن أن يؤدي إلى مجموعة متنوعة من المشاكل الصحية والتنموية). استخدم الباحثون مجموعة متنوعة من الاختبارات العصبية النفسية لتقييم وظائف الدماغ المختلفة، مثل الذاكرة والانتباه والوظائف التنفيذية (القدرة على التخطيط واتخاذ القرارات). كما قاموا بتحليل دقيق للتركيب الوراثي للمشاركين لتحديد حجم وموقع الجزء المفقود من الكروموسوم رقم 11، بهدف ربط هذه الاختلافات الوراثية بالخصائص السريرية والعصبية النفسية التي تم ملاحظتها.

تحديد المشاركين

تم تجنيد المشاركين في الدراسة من خلال عيادات وراثية ومراكز متخصصة في رعاية الأطفال ذوي الاحتياجات الخاصة. تم تضمين الأفراد الذين تم تشخيصهم بشكل قاطع بمتلازمة جاكوبسن بناءً على التحليل الوراثي. تم جمع معلومات مفصلة حول التاريخ الطبي والتطوري لكل مشارك، بالإضافة إلى معلومات حول تاريخ العائلة.

نتائج البحث

أظهرت الدراسة وجود تباين كبير في الأعراض السريرية والعصبية النفسية بين الأفراد المصابين بمتلازمة جاكوبسن. على الرغم من أن جميع المشاركين أظهروا بعض السمات المشتركة، مثل التأخر في النمو والملامح الوجهية المميزة (بما في ذلك شكل الوجه الصغير والمسافة الواسعة بين العينين)، إلا أن شدة هذه الأعراض تفاوتت بشكل كبير. وجد الباحثون أن الجزء المفقود من الكروموسوم رقم 11 يختلف في الحجم والموقع بين الأفراد، وهذا الاختلاف الوراثي يرتبط ارتباطًا وثيقًا بالتنوع السريري.

على سبيل المثال، أظهر الأفراد الذين لديهم فقدان أكبر في الكروموسوم رقم 11 تأخرًا أكثر حدة في النمو العقلي وصعوبات أكبر في التعلم. كما أظهروا أيضًا زيادة في خطر الإصابة بمشاكل طبية أخرى، مثل مشاكل القلب والأوعية الدموية وتشوهات الكلى. من ناحية أخرى، أظهر الأفراد الذين لديهم فقدان أصغر في الكروموسوم رقم 11 أعراضًا أقل حدة، وكانوا قادرين على تحقيق مستويات أعلى من الأداء الأكاديمي والاجتماعي.

أظهرت التقييمات العصبية النفسية أن الأفراد المصابين بمتلازمة جاكوبسن غالبًا ما يعانون من صعوبات في الذاكرة العاملة (القدرة على الاحتفاظ بالمعلومات في الذهن ومعالجتها) والانتباه والوظائف التنفيذية. ومع ذلك، فإن شدة هذه الصعوبات تفاوتت أيضًا بين الأفراد، مما يشير إلى أن هناك عوامل أخرى، بالإضافة إلى الاختلافات الوراثية، تلعب دورًا في تحديد الأداء المعرفي.

ARABPSYCHOLOGY.COM

دلالات البحث

تساهم هذه الدراسة في فهم أعمق للعلاقة المعقدة بين العوامل الوراثية والسمات السريرية لدى الأفراد المصابين بمتلازمة جاكوبسن. من خلال تحديد الارتباطات بين الاختلافات الوراثية والخصائص السريرية والعصبية النفسية، يمكن للباحثين تطوير أدوات تنبؤية أفضل لتقييم خطر حدوث صعوبات نمائية لدى الأطفال الذين تم تشخيصهم حديثًا بالمتلازمة. (الأدوات التنبؤية تساعد الأطباء على تقدير احتمالية حدوث مضاعفات أو صعوبات معينة).

هذه المعرفة يمكن أن تساعد أيضًا في تصميم تدخلات علاجية أكثر فعالية لتلبية الاحتياجات الفردية للأفراد المصابين بمتلازمة جاكوبسن. على سبيل المثال، قد يستفيد الأطفال الذين يعانون من صعوبات في الذاكرة العاملة من التدخلات التي تركز على تحسين هذه الوظيفة المعرفية. وبالمثل، قد يستفيد الأطفال الذين يعانون من صعوبات في الانتباه من العلاج السلوكي أو الأدوية التي تساعد على تحسين التركيز.

يؤكد الباحثون على أهمية إجراء المزيد من البحوث لتحديد العوامل الأخرى التي تساهم في التنوع السريري في متلازمة جاكوبسن. كما يشددون على أهمية توفير الدعم الشامل للأفراد المصابين بالمتلازمة وعائلاتهم، بما في ذلك الرعاية الطبية والتعليم والدعم النفسي والاجتماعي.

Reference

Garriz-Luis A. (2025). *Clinical and neuropsychological characterization of Jacobsen syndrome (del11q)*. Journal of Neurodevelopmental Disorders, 18(1), 4-4.

DOI: 10.1186/s11689-025-09659-9

ARABPSYCHOLOGY.COM