سجل GALAXY: دراسة رائدة لتحليل التغيرات في كروموسومي X و Y والأثر على صحة الأفراد

تأليف

مدرس الدكتور محمد لوتي

فبراير 7, 2026

ARABPSYCHOLOGY.COM

اقتبس من هذا المقال

مدرس الدكتور محمد لوتي (2026). سجل *GALAXY*: دراسة رائدة لتحليل التغيرات في كروموسومي *X* و *Y* والأثر على صحة الأفراد. عرب سايكلوجي. تم الاسترجاع من https://arabpsychology.com/?p=118435

تخيل أنك والدان، تنتظران بفارغ الصبر نتائج الفحوصات الوراثية لطفلكما الذي لم يولد بعد. قد تكشف هذه الفحوصات عن اختلافات في عدد الكروموسومات الجنسية (X و Y)، وهي حالات تُعرف باسم اضطرابات الكروموسومات الجنسية (SCAs). على الرغم من أن هذه الاضطرابات شائعة، حيث تؤثر على حوالي واحد من كل 400 مولود حي، إلا أنها غالبًا ما يتم تشخيصها بشكل غير كافٍ، مما يؤدي إلى تحيز في الدراسات السريرية التي تركز بشكل أساسي على الحالات الأكثر حدة.

منهجية

لمعالجة هذه القيود، قام باحثون بإنشاء سجل "GALAXY" (Generating Advancements with Longitudinal Analysis in X and Y variations) لدراسة اضطرابات الكروموسومات الجنسية. يهدف هذا السجل إلى تحسين النتائج الصحية للأفراد الذين يعانون من هذه الاضطرابات من خلال توفير بنية تحتية للبحث المستقبلي يعتمد على عينة كبيرة ومتنوعة وطولية (تتبع الأفراد على مدى فترة زمنية). ركز الباحثون على الاستدامة والشفافية وتقليل العبء على المشاركين لضمان نجاح السجل على المدى الطويل.

تم جمع البيانات من خلال عملية دقيقة تضمنت التحقق من التشخيصات الوراثية للمشاركين. تم التركيز بشكل خاص على تضمين مجموعة متنوعة من الأفراد المصابين بأنواع مختلفة من اضطرابات الكروموسومات الجنسية، بما في ذلك XXY,47 (متلازمة كلاينفلتر)، و XXX,47، و XYY,47، و XXYY,48، و XXXY,48، بالإضافة إلى أنواع أخرى أقل شيوعًا. تم جمع بيانات ديموغرافية مفصلة، بما في ذلك معلومات حول كيفية تشخيص الحالة (قبل الولادة أو بعد الولادة)، والتغطية التأمينية، وعمر التسجيل، ونوع الاختبار الوراثي المستخدم، والسبب وراء التشخيص.

نتائج

حتى الآن، قام سجل GALAXY بتضمين 335 مشاركًا تم التحقق من إصابتهم باضطرابات الكروموسومات الجنسية. يُظهر معدل التسجيل نموًا مطردًا، حيث يتم إضافة 11.2 مشاركًا شهريًا في المتوسط. توزعت الحالات المسجلة على النحو التالي: 6.7% مصابون بـ XXY,47، و 1.9% بـ XXX,47، و 2.0% بـ XYY,47، و 3.2% بـ XXYY,48، و 1.8% بـ XXXY,48، و 1.3% بأنواع أخرى.

أظهرت التحليلات الأولية اختلافات ملحوظة بين الأفراد الذين تم تشخيصهم قبل الولادة (عادةً من خلال فحص الحمض النووي الحر للخلايا) وأولئك الذين تم تشخيصهم بعد الولادة. تضمنت هذه الاختلافات فروقًا في الوضع التأميني، وعمر التسجيل، ونوع الاختبار الوراثي المستخدم، والسبب الرئيسي للتشخيص. تشير هذه النتائج إلى أن مسارات التشخيص المختلفة قد تؤثر على خصائص المجموعة السكانية التي يتم دراستها.

تداعيات

يمثل سجل GALAXY موردًا قيمًا للبحث المستقبلي في مجال اضطرابات الكروموسومات الجنسية. من خلال جمع بيانات شاملة وطولية من مجموعة متنوعة من الأفراد، يمكن للباحثين الحصول على فهم أعمق لهذه الحالات وتطوير علاجات وتحسينات في الرعاية الصحية.

تخطط مجموعة البحث لتوسيع نطاق السجل ليشمل مجموعات سكانية غير ممثلة حاليًا، مثل الأفراد الذين يعانون من أنواع أخرى من اضطرابات الكروموسومات الجنسية (غير XXY,47)، والبالغين الأكبر سنًا، والأفراد من خلفيات عرقية

ARABPSYCHOLOGY.COM

وإثنية متنوعة. كما يهدفون إلى استخراج البيانات الطبية من السجلات الصحية للمشاركين وتوسيع السجل ليشمل مواقع دولية.

إن التعاون بين الباحثين والأفراد المصابين باضطرابات الكروموسومات الجنسية ومجتمعاتهم يضمن أن يكون البحث مدفوعًا باحتياجات المرضى وأن تكون النتائج ذات صلة ومفيدة. يعد سجل GALAXY خطوة مهمة نحو تحسين صحة ورفاهية الأفراد الذين يعانون من هذه الاضطرابات الوراثية الشائعة.

Reference

Carl, A. (2026). *Generating Advancements in Longitudinal Analysis in X and Y Variations: Rationale, Methods, and Diagnostic Characteristics for the GALAXY Registry*. American Journal of Medical Genetics, Part A.

DOI: 10.1002/ajmg.a.64214

ARABPSYCHOLOGY.COM