

تشير العديد من الدراسات الوراثية الخلوية إلى وجود إعتلالات كروموسومية مختلفة مرتبطة بحالات التوحد المدروسة وهي تقريباً في كل أجزاء الجينوم البشري ولكن تختلف من حالة لأخرى أو بحث وأخر. كما أشارت العديد من الدراسات إلى جينات مختلفة على أنها ذات علاقة بالتوحد وكان عدد الجينات المذكورة لعلاقتها بالتوحد يفوق المائة جين. وشملت مراجعة السرد التاريخي للمرض مجال البحث الوراثي لمرض التوحد من خلال ثلاث محاور، الأولى وراثية خلوية لعمل أنماط وراثية Karyotypes، والمحور الثاني باستخدام تقنية التهجين الموضعي الفلوروسينتي Fluorescence In Situ Hybridization (FISH)، والمحور الثالث على المستوى الوراثي الجزيئي باستخدام تقنية تفاعل البلمرة التسلسلي Polymerase Chain Reaction (PCR). ونظراً للصعوبات التي تتخلل عملية زراعة الخلايا والتنميط الوراثي Karyotyping، فقد تم القيام بتجربة تقليل نسبة الخطأ ورفع الكفاءة قبل البدء في العينات المشمولة بالدراسة خصوصاً أن هذه العينات ثمينية وصعبة الحصول عليها. بعد ذلك تم الحصول على ٢١ عينة دم لمرضى توحد معظمهم من معهد التربية الفكرية بجدة تتراوح أعمارهم بين ٦ سنوات و ١٩ سنة ممن ينطبق عليهم أربعة عشر بنداً على الأقل من تلك البنود التي يتضمنها مقياس الطفل التوحدي في ضوء المحكات الواردة في الطبعة الرابعة من دليل التصنيف التشخيصي والإحصائي للأمراض والاضطرابات النفسية والعقلية Diagnostic and Statistical Manual of mental disorders (DSM-IV) الصادر عن الجمعية الأمريكية للطب النفسي عام ١٩٩٤م بعد أخذ موافقة أولياء الأمور في نموذج خاص بذلك. تم عمل مزارع نسيجية tissue cultures لجميع العينات وتنميط وراثي Karyotyping باستخدام تقنية G-banding الحزمية حيث أظهرت النتائج عدم وجود أي إعتلالات على مستوى الكروموسومات عند استخدام تقنية G-banding الحزمية. وكذلك تم عمل شرائح للأطوار الإستوائية والبينية من المزارع ومن ثم عمل تهجين موضعي فلوروسينتي FISH لثلاث مواقع كروموسومية (22q11.2, 15q11, ٧q11.23) التي ثبت لها علاقة بمرض التوحد في دراسات سابقة وهي على كروموسوم ٧ و ١٥ و ٢٢ ومن خلال هذه الدراسة تبين أن تلك المواقع الكروموسومية في عينات دم الأطفال المصابين بالتوحد طبيعية ولا يوجد بها أي تضاعف Duplication أو حذف Deletion مما يشير إلى أن ليس بالضرورة أن يكون لتلك المواقع الكروموسومية علاقة إرتباط وراثية بمرض التوحد في الأطفال قيد الدراسة الحالية. هناك ما يقرب من ٤٠ مرض من الأمراض الناتجة عن خلل على مستوى الجين الواحد يسببها ما يسمى: تمدد تكرار ثلاثي النيوكليوتيد (TRE Trinucleotide repeat expansion)، وقد ثبت أن تمدد تكرار ثلاثي النيوكليوتيد هو ظاهرة عامة مسنولة عن عدد متنام من الأمراض العصبية لدى الإنسان. إن التداخل في السلوك بين مرضى متلازمة كروموسوم X الهش (FXS) والتي يسببها تمدد في تكرار ثلاثي النيوكليوتيد و مرضى التوحد ينبئ ببعض التداخل في ميكانيكية المرض. وفي هذه التجربة قمنا بحساب عدد تكرار ثلاثي النيوكليوتيد CGG في المنطقة غير المترجمة عند النهاية ٥ للجين FMR1 المسبب لمتلازمة كروموسوم X الهش، وقد أظهرت النتائج أن جميع العينات لها عدد تكرار ثلاثي النيوكليوتيد CGG أقل من ٥٠ تكرار، وهذا يعني أن جميع الأطفال المشمولين بالدراسة لديهم الأليل الطبيعي للجين المسبب لمتلازمة كروموسوم X الهش