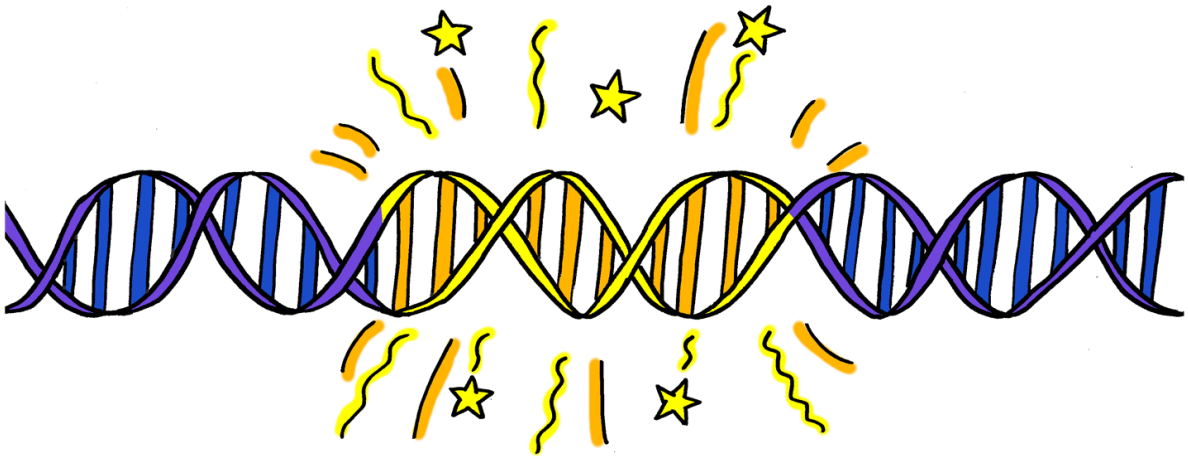
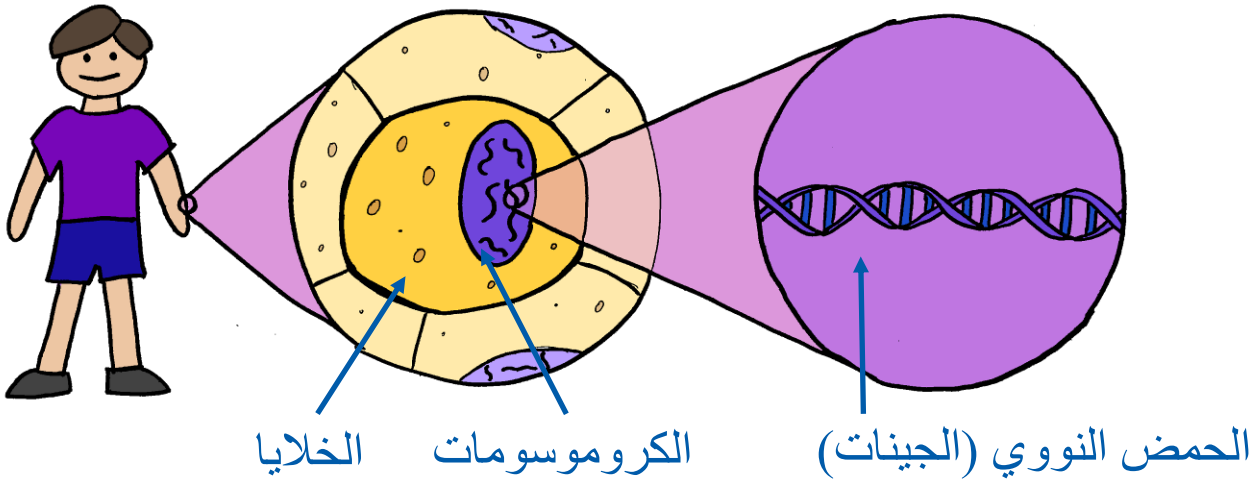


قصتي الجينية

كتاب مصوَّر للأطفال المصابين بمتلازمة

بوش-بونسترا-شاف للضمور البصري

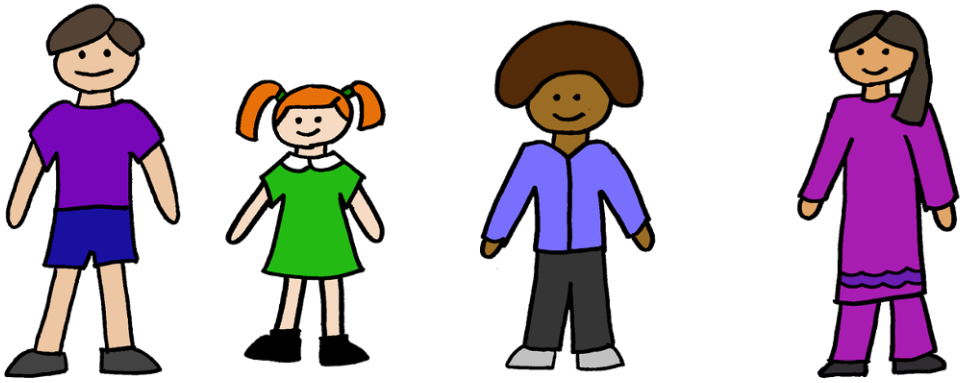


جسمك مبنيٌّ من وحدات بنائية صغيرة جداً تُسمَّى الخلايا.

تحتوي معظم خلاياك على الحمض النووي، وهو مليءٌ بالتعليمات الخاصة بكيفية تكوينك.

تُسمَّى هذه التعليمات الجينات.

قد يساعدك أن تتخيَّل أنَّ خلاياك تحتوي على كتاب كبير من التعليمات، وكلَّ جينٍ هو جملةٌ مختلفةٌ في ذلك الكتاب.



تُساعد الجينات في تحديد طولك، ولون شعرك، وكثيرٍ من الأشياء الأخرى المتعلقة بك.

لكنَّ الجينات لا تُحدِّد كلَّ شيء.

ما يحدث في حياتك يُحدث فرقاً أيضاً. فإذا استمعتَ إلى الكثير من الموسيقى فقد تتعلَّم أغانيَ أكثر، وإذا لم تنَم جيداً فقد تشعر بالتعب.

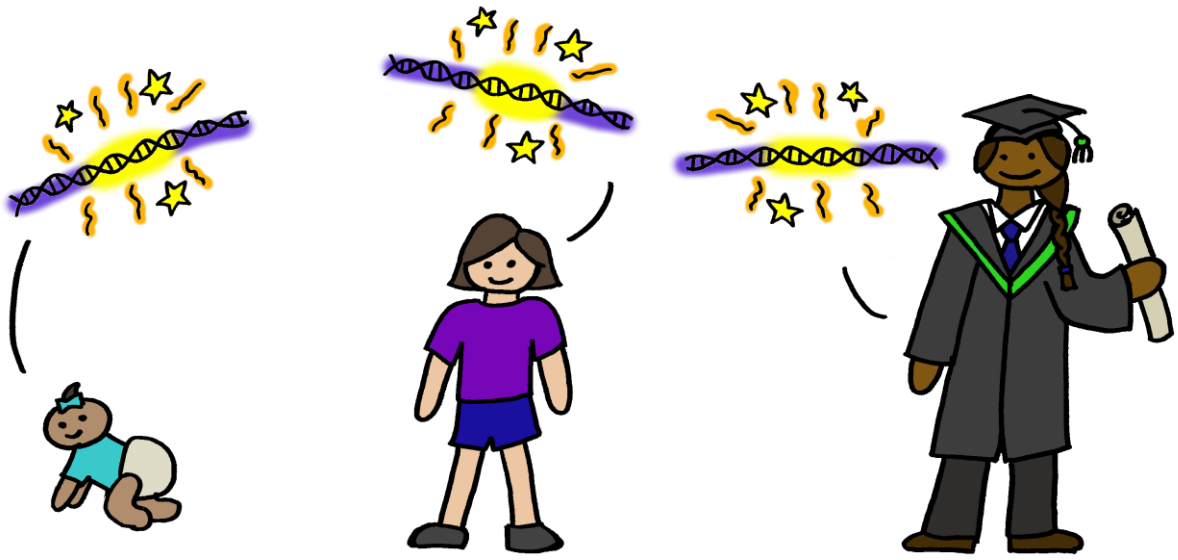


لدينا جميعاً آلاف الجينات، ولكلِّ جينٍ اسمٌ خاصٌّ به.

أحياناً يطرأ تغيُّرٌ على أحد جيناتنا مما قد يُؤثِّر في طريقة عمل تعليماته.

أحد جيناتك يُسمَّى *NR2F1* ، وقد طرأ عليه تغيُّرٌ صغيرٌ؛ لذا فإنَّ إحدى نُسَختَيه لا تستطيع إعطاء تعليماتها المعتادة.

لديك أيضاً نسخةٌ أخرى من جين *NR2F1* لم يطرأ عليها أيُّ تغيير.



هناك أطفالٌ آخرون لديهم أيضاً تغيُّرٌ صغيرٌ في جين *NR2F1* مثلك تماماً. هؤلاء جميعاً مصابون بمتلازمة بوش-بونسترا-شاف للضمور البصري.

وتماماً كالأطفال الذين ليس لديهم هذا التغيُّر، أنتم جميعاً مختلفون عن بعضكم البعض.

بعض الأطفال الذين لديهم هذا التغيُّر الجيني يجدون بعض الأشياء أصعب قليلاً مقارنةً بالأطفال الآخرين، لكنَّ ذلك يختلف من طفلٍ إلى آخر.



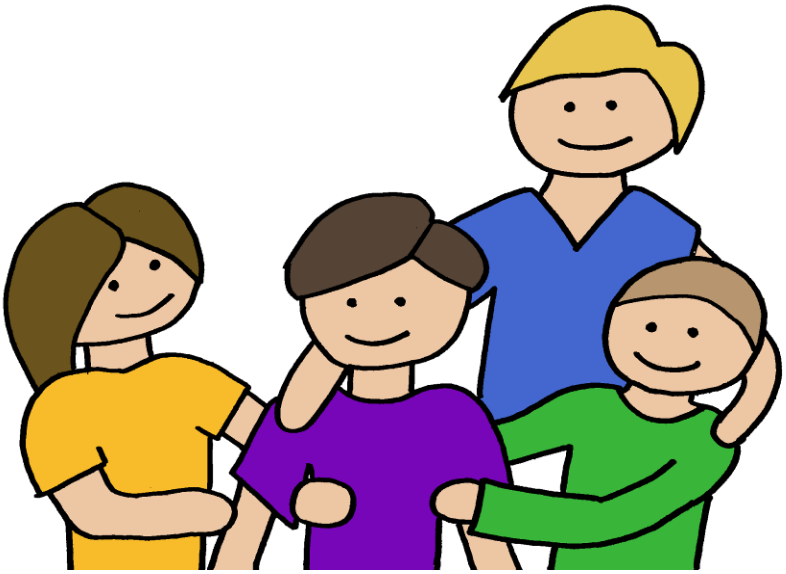
بعض الأطفال الذين لديهم تغيُّرٌ في جين *NR2F1* يحتاجون وقتاً أطول لتعلُّم المشي والكلام.

وبعضهم يحتاج إلى مساعدةٍ أكبر لفهم الأشياء.

وبعضهم لا يرى جيداً بدون نظارات.

وبعضهم يشعر بشيءٍ من الإحباط حين يصعب عليه الكلام أو فهم ما يقوله الكبار.

من المهم أن تعرف عن التغيُّر في جينك، لأنَّ عائلتك ومعلِّميك سيتمكَّنون الآن من مساعدتك أكثر مما قبل، إن واجهتَ أي صعوبة.



تذكَّر أنَّنا جميعاً مختلفون بطرقٍ مختلفة، وكلُّنا نحتاج إلى المساعدة أحياناً. من الجميل أن تكون على ما أنت عليه تماماً.
لأنَّ عائلتك تُحبُّك كثيراً لمجرَّد كونك أنت.

دعم شبكة إنفورم

مجموعة دعم اضطرابات الكروموسومات النادرة
Rare Chromosome Disorder Support Group
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, UK
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org I www.rarechromo.org

انضم إلى Unique للتواصل العائلي والمعلومات والدعم.

Unique هي جمعية خيرية لا تتلقَّى أيَّ تمويلٍ حكومي، وتعتمد اعتماداً كاملاً على التبرعات والمنح. إذا استطعتَ، يُرجى التبرُّع عبر موقعنا: http://www.rarechromo.org/donate — يُرجى مساعدتنا لنتمكَّن من مساعدتك!

روابط موقع BBSOAS وصفحات التواصل الاجتماعي:

www.nr2f1.org
BBSOAS Parents Only Facebook Group
NR2F1 Facebook Group

يجب على العائلات استشارة طبيب مؤهَّل في جميع الأمور المتعلقة بالتشخيص الجيني والإدارة الصحية.

أُلِّف هذا الدليل للأطفال بواسطة Unique، استناداً إلى كتيب كتبته د. سيوناید بومونت من مدينة شيفيلد بالمملكة المتحدة.

هذه النسخة العربية ترجمة للكتيب الإنجليزي الأساسي من قبل د. انس اليزيدي الطبيب والزميل الباحث بمستشفى لندن الملكي، وبمراجعة د. مها عوض الله إستشارية أعصاب الأطفال بمستشفى لندن الملكي، و د. احمد العنزي إستشاري أعصاب الأطفال بالمدينة الطبية بجامعة الملك سعود مع الحفاظ الكامل على جميع حقوق المؤلِّف وشروط الترخيص.

إصدار ٢٠٢٤ — النسخة الأولى (AP) (الدليل الأساسي) - مترجم بإصدار ٢٠٢٦.

هذا العمل مرخَّصٌ بموجب رخصة Creative Commons Attribution-ShareAlike 4.0 International.

2024 Version 1 (AP)

مجموعة دعم الضطرابات النادرة في الك
مسجلة في إنجلترا وويلز

رقم المؤسسة الخيرية 1110661
رقم الشركة 5460413