



د. محمود طالب آل علي  
مدير المركز العربي للدراسات الجينية

**Dr. Mahmoud Taleb Al Ali**  
Director, Centre for Arab Genomic Studies

## إفتتاحية EDITORIAL

The year 2003 was a special year for human genetics. Completion of the Human Genome Project and publication of the high-quality human genome sequence in this year ushered in a new era in human genetics.

For us involved in the study and understanding of genetic disorders in the Arab World, the year 2003 was significant in other ways. This is the year the Centre for Arab Genomic Studies (CAGS) was established, to serve as an umbrella organization pulling together geneticists and researchers from various Arab countries and providing a platform for their interaction. One of the major attempts of CAGS has been to document the presence of genetic disorders and gene variants in Arab populations through the Catalogue for Transmission Genetics in Arabs (CTGA) Database. Data curation has so far been focused on the countries and populations in the Arabian Gulf region, particularly UAE, Bahrain, Oman, and Qatar. A serious effort to compile and curate the data on genetic disorders and gene variants reported in the Arab population in the Kingdom of Saudi Arabia was initiated in 2015. The results of this study are available in Chapter 5.

The quantity of data available in Saudi Arabia far exceeds that from any of the other countries surveyed so far. Part of this has to do with the larger population size in Saudi Arabia, and the research facilities available

within the country. Chapter 2 provides an overview of these facilities and resources. Another significant contributor to this influx of data is the Saudi Human Genome Program. We are fortunate to have a chapter in this book authored by researchers working on the program.

Up until a decade ago, most reports of genetic disorders from the Arab world tended to be clinical descriptions, with no major attempt being made to uncover the molecular bases of these conditions. In recent years, we have clearly seen a change in this trend, as evidenced by the number of disease records versus gene records being added to the CTGA Database. As other countries in the region follow the Saudi Arabian lead and initiate genome projects within their populations, we can expect the gap in knowledge between genetic disorders and their molecular etiologies to further narrow.

Undoubtedly, in the coming years, we will witness the generation of large amounts of NGS data from the Arab World. What is required is careful curation of and collaborative sharing of this data for the benefit of all. The need of the hour is for regional researchers to pool together their resources to fight the burden of genetic disorders, especially in the Arab population.

شكل عام ٢٠٠٣م عاماً مميزاً لمجال علم الوراثة البشرية، فخلاله تم استكمال مشروع الجينوم البشري ونشر سلسلة الجينوم البشري.

لأسباب أخرى، كان عام ٢٠٠٣م مميزاً لمجال علم الوراثة في العالم العربي كذلك. فقد شهد هذا العام تأسيس مركز الدراسات الجينية العربية (CAGS)، ليكون بمثابة منظمة شاملة تجمع بين علماء الوراثة والباحثين من مختلف الدول العربية وتوفر منصة لتفاعلهم.

توثيق الاضطرابات الوراثية والطفرات الجينية لدى السكان العرب هو إحدى المهام الرئيسية الذي يقوم بها المركز وذلك من خلال قاعدة بيانات الاضطرابات الوراثية عند العرب (CTGA). وقد تركزت عمليتي تنظيم البيانات وتحديثها حتى الآن على دول الخليج العربي، لا سيما الإمارات العربية المتحدة والبحرين وعمان وقطر. في مطلع عام ٢٠١٥، بدأ العمل على جمع وتنظيم البيانات المتعلقة بالمجتمع السعودي. نناقش نتائج هذه الدراسة بالتفصيل في الفصل الخامس.

تفوق كمية البيانات الصادرة عن المملكة العربية السعودية على تلك الصادرة من الدول العربية الأخرى. ويعود ذلك أولاً إلى الحجم الكبير للسكان في المملكة، وثانياً إلى وجود عدد كبير من المراكز التي تؤمن الخدمات والأبحاث الوراثية فيها. في الفصل الثاني من هذا الكتاب، نقدم نظرة عامة على هذه المرافق

والموارد في المملكة التي تعنى بالاضطرابات الوراثية.

علاوةً على ذلك يشكل برنامج الجينوم البشري السعودي، مساهماً كبيراً في تدفق البيانات الصادرة عن المملكة العربية السعودية. نحن فخورون أن يضم هذا الكتاب فصل من تأليف كبار الباحثين في مشروع الجينوم السعودي.

في العقد السابق، كانت معظم التقارير عن الاضطرابات الوراثية الصادرة من العالم العرب ذات طابع وصفي وسري، أي أنها لا تشمل التشخيص الجزيئي للحالة. تغيرت هذه الصورة في السنوات الأخيرة، كما يتضح من عدد سجلات الأمراض مقابل السجلات الجينية التي تضاف إلى قاعدة بيانات CTGA. وقد بدأت دول عربية أخرى باتباع خطى المملكة العربية السعودية، منسئة مشاريع جينوم خاصة بها، الأمر الذي سوف يساعد على الكشف عن المسببات الجزيئية للمزيد من الاضطرابات الوراثية.

لا شك أن في السنوات القادمة سنشهد توليد كميات كبيرة من البيانات الوراثية من العالم العربي وذلك بفضل الاستخدام المتزايد لتقنيات ال-NGS. هذا يتطلب بالتالي التنظيم الدقيق لهذه البيانات وتبادلها وإيداعها في متناول مجتمع الطب الوراثي، لكي تشكل مورداً في خدمة كل من يعمل لتخفيف عبء الاضطرابات الوراثية في العالم العربي.