**المستخلص عربي :**

بدأ العمل لخدمة المرضى المصابين بالأمراض الوراثية في مستشفى جامعة الملك عبد العزيز وافتتاح عيادة خاصة بالأمراض الوراثية في أبريل 2005م. وفي شهر أكتوبر تم لأول مرة إنشاء وحدة الأمراض الوراثية في المستشفى. ومنذ ذلك الحين تم تحويل ما يزيد عن 300 مريض لاستشاري الأمراض الوراثية. ويتوقع أن تشكّل هذه الوحدة المركز الرئيسي لاستقبال حالات الأمراض الوراثية في المنطقة الغربية، وأن تقوم بدورها في الرقي بالخدمات الصحية المتعلقة بالأمراض الوراثية والوقاية منها، بالإضافة إلى قيامها بالدور الرئيسي في نشر الوعي والثقافة الصحية المتعلقة بالطب الوراثي.

ويهدف هذا البحث إلى دراسة نوعية الأمراض الوراثية المنتشرة في المنطقة وطرق وراثتها بالإضافة إلى العوامل المؤدية إلى الإصابة بالأمراض الوراثية وطرق الوقاية منها. ونأمل أن تدعيم البحث سيساعد على التماس الوضع الحقيقي لنوعية الأمراض الوراثية المنتشرة في المنطقة، وحجم الآثار الناتجة عنها، وبالتالي إعطاء فكرة عن الاحتياجات للوقاية منها أو تخفيف وطأتها.

ومن الآثار الثانوية لتدعيم البحث هو المساعدة على النهوض بهذه الخدمة بالإضافة إلى إنشاء قاعدة بيانات خاصة بالأمراض الوراثية والقيام بالتحاليل لبعض الأمراض النادرة والتي لا يمكن القيام بها بدون دعم.

**Abstract:**

The Clinical Genetic Service commenced at KAUH with the first Genetic Clinic officially running in April 2005. The Medical Genetic Unit, which is the major genetic referral center in the Western Region of the Kingdoms, was launched in October 2005. Since then, over 300 patients have been referred to the service, mostly from pediatricians and obstetricians, and to a lesser extent from pediatric surgery, neurosurgery and orthopedics. The mission of the Medical Genetic Unit is to promote the delivery of genetic health care services and contribute to the prevention of genetic disorders in addition to its educational and research roles in Medical Genetic.

This research project aims to study the pattern of genetic disorde3rs over a 2 year period. Most likely inheritance patterns will be based on clinical diagnosis and pedigree analysis. The relevant risk factors, especially those which are potentially preventable, will be elucidated. Funding this research is hoped to help gauge the magnitude and type of burden of genetic disorders in the area, and therefore the required measures to prevent or lessen their effects. Secondarily, it will help expand this service, set up a genetic database, and aid in laboratory testing for rare disorders.