



QBRI AUTISM RESEARCH



QBRI AUTISM RESEARCH

Qatar Biomedical Research Institute's (QBRI) Neurological Disorders Research Center (NDRC) focuses on investigating neurological disorders of increasing prevalence in Qatar and the region. These disorders are diverse, and range from neurodevelopmental conditions such as Autism Spectrum Disorders (ASD), Intellectual Disability (ID) and epilepsy, to neurodegenerative diseases such as Alzheimer's disease (AD) and Parkinson's disease (PD). The strategy of the center is to study these disorders based on the following themes:

- ▶ Epidemiology to define the incidence and prevalence of neurodevelopmental disorders and dementia in Qatar.
- ▶ Deciphering the causes of neurodevelopmental disorders using **stem cells, immunological and genomic approaches**.
- ▶ Identification of novel biomarkers for diagnosis and prognosis of neurodevelopmental disorders and neurodegenerative diseases using a multi-omic approach.

The integrated work of the center also extends to the study of autism through the Interdisciplinary Research Program (IDRP). This program allows researchers to tackle challenges across two or more distinct fields. IDRP projects are multi-investigator, and involve an interdisciplinary collaboration between researchers from different QBRI centers. The IDRP projects contribute to two or more of QBRI's disease research area priorities: neurological disorders, diabetes and cancer. The IDRP also involves partnerships with other national and international organizations. This research program will result in translating findings from basic research into medical practice, with meaningful health outcomes.

CONTACT US

Tel: +974 4454 7152
QBRI-info@qf.org.qa
www.qbri.org.qa

NDRC RESEARCH TEAMS

Autism Epidemiology and Phenotyping Research Team:

► **Led by Dr. Fouad Alshaban**, the team has concluded the "Qatar National Autism Prevalence study" that estimated the prevalence of ASD among Qatari families, and other families residing in Qatar.

► **Led by Dr. Fouad Alshaban**, the "Grown-Up Individuals with ASD in Qatar" project is held in collaboration with the Shafallah Center, Qatar Autism Families Association, Qatar Autism Society, Ministry of Education and Higher Education, and a number of private centers. The objectives are to find the number of individuals affected with ASD, ages 13 and above, among Qataris and other families residing in Qatar, and to create a registry database for adolescents and adults (13 years and above) with ASD in Qatar. The project will provide essential data for better planning and provision of health services for this category of individuals with ASD.

► **Led by Dr. Fouad Alshaban and held in collaboration with Cleveland Clinic USA**, the team is developing innovative objective tools for early screening and diagnosis of ASD in Qatar. The primary purpose is to develop

an Arabic-language visual stimulus battery appropriate for the Qatari and Arabic culture. The secondary purpose is to validate the Arabic Autism Risk Index within the Qatari population. Eye-tracking data from 300 participants, ages 6 months to 15 years (150 with ASD and 150 Control), including cognitive and language data measurement. The preliminary data shows encouraging results in regards to developing and validating of the Arabic version of eye tracking stimuli compared to the English version, which share almost the same sensitivity and specificity.

Modeling ASD Using Patient's Stem Cells Research Team:

► **Led by Dr. Lawrence W Stanton**, the team is generating stem cells from the blood of ASD patients. These stem cells are then converted to patient-specific neurons that can be studied in the lab. These technologies provide us with useful, cell-based models of ASD which we are exploiting to gain a detailed understanding of the disease at the molecular level. These novel insights are breaking new ground in diagnosing ASD and moving us forward in developing treatments.

Autism Biomarkers Discovery Research Teams:

► **Led by Dr. Omar El-Agnaf**, the team is working on a project titled 'Identifying Potential Biomarkers for Autism Spectrum Disorder'. The goal of the project is to identify biomarkers for early diagnosis of ASD, and to enhance understanding of the underlying mechanisms of ASD pathophysiology. A multi-disciplinary approach, utilizing advanced proteomic technologies (Olink and Sengenics), is being applied to identify biomarkers for ASD. This study also has the potential to pave the way towards personalized medicine for Qatari patients suffering from ASD.

► **Led by Dr. Yongsoo Park**, the team is working on a project titled "Exosome Biomarkers For Autism Spectrum Disorder" where they are studying exosome biomarkers for ASD. Exosomes are a type of extracellular vesicles that are ideal biomarkers in neurological diseases. By applying genomics and proteomics approaches they will identify ASD specific exosome biomarkers for early diagnosis and intervention of ASD. The team has also established platforms for functional characterization of ASD neurons using electrophysiological recordings and calcium imaging with a primary focus on utilizing human induced pluripotent stem cells (iPSCs) for personalized medicine to cure ASD.

Led by Dr. Sara Abdulla, the team is exploring the critical regulation of gene expression by non-coding RNA, and how it influences fundamental networks of the brain during pregnancy and early childhood. Alongside this work is a deeper understanding of targeting influential biological components and regulators of neurodevelopment during pregnancy, which will open new paths of discovery for early, predictive, and diagnostic, biomarkers of ASD. Finally, the team will be complementing their discoveries through further investigations that address the fundamental and molecular basis of brain function and altered brain morphologies in ASD through the use of cerebral organoids.

Autism Genetics Research Teams:

► **Led by Dr. Hyung-Goo Kim**, the team is working on a project titled 'Investigating the Genetic Determinants of Autism Spectrum Disorder (ASD)'. The research team focuses on deciphering the genetic causes of ASD using a genomic approach. Around 175 samples (including family members of individuals with ASD) are being analysed using whole genome sequencing and work is in progress to recruit more families living with autism in Qatar to identify genetic determinants of the disorder. The identification of causative genes in ASD in Qatar will provide important information of basic developmental processes in the cognitive function of the brain. Understanding the molecular mechanism of cognitive dysfunction will shed light on the critical knowledge necessary for the molecular diagnosis, genetic counseling, and development of therapeutic interventions in ASD.

Autism Immunology Research Team:

► **Led by Dr. Abeer Al-Shammary**, the team is analyzing immune cells and cytokines from the blood of young children with ASD. In parallel, the team is also generating cortical neurons from patient-specific reprogrammed cells. The ultimate goal is to understand how immune aberrations in ASD are reflected on neuronal changes from the same affected individuals. This is important for identifying novel immune pathways that are functionally relevant to ASD, which can be targeted for therapy in the future.

PREVALENCE OF AUTISM SPECTRUM DISORDER IN QATAR

Lead PI: Dr. Fouad Alshaban

This study was conducted in collaboration with national and international partners:

International:

- ▶ Cleveland Clinic (USA)
- ▶ Oregon Health and Science University (USA)

National:

- ▶ Hamad Medical Corporation
- ▶ Shafallah
- ▶ Qatar University

Aims of this study:

- ▶ To estimate the prevalence of ASD among Qatari families, and other families residing in Qatar.
- ▶ To establish an autism database and disease registry in Qatar.
- ▶ To provide descriptive data on classification and phenotyping of the population of children with ASD, and to evaluate the effect of certain risk factors on the prevalence rate.

The study was conducted in two phases:

Phase 1

Screening of mainstream school students between the ages of 5-12 years

- ▶ 93 primary schools screened:
62,011 Social Communication Questionnaires (SCQ) distributed
- ▶ 9072 students completed the SCQ
- ▶ 773 participants screened positive for ASD (Above cut-off)

Ascertainment of ASD cases:

- ▶ 760 participants were interviewed from the Below cut-off group
- ▶ 163 participants were interviewed from the Above cut-off group
- ▶ Total Diagnosed: 17 cases were diagnosed with ASD from phase 1 (school screening phase)

Phase 2

Record reviews of all diagnosed cases in Qatar

- ▶ Records review was conducted in all special needs centers and clinics offering services to individuals with ASD within the ages of 5-12 years.
- ▶ Total number of children diagnosed: 1,416 ASD cases were retrieved from the following sites:
 - ▶ Rumailah Hospital
 - ▶ HMC Pediatric Unit
 - ▶ Shafallah
 - ▶ Al Tamakon Comprehensive School
 - ▶ Child Development Center
 - ▶ Step by Step Center
 - ▶ Qatar Institute for Speech and Hearing (QISH)
 - ▶ Hope Center

STUDY OUTCOMES

The estimated prevalence of ASD in Qatar is 1.14%, which translates to 1 in 87 children. From this estimated rate, we expect to have around 4,791 individuals between the ages 1-20 years affected with ASD in Qatar, based on 2016 census estimates.

Qatar's autism registry was created and completed with the data of 1,300 individuals with ASD, in collaboration with the Ministry of Public Health, and will be available to all researchers with an interest in this area.

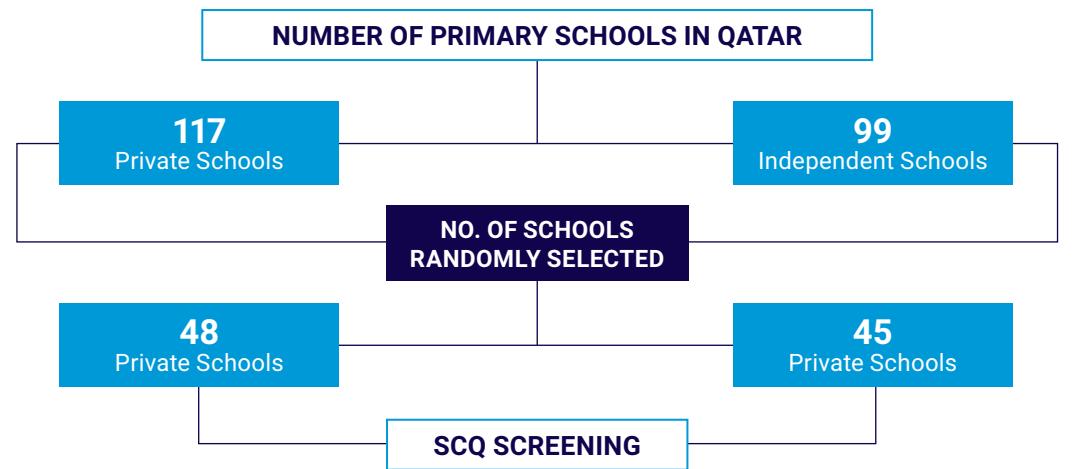
The registry comprehensive database includes 110 variables regarding demographic, environmental and clinical data for each individual with ASD.

QBRI AUTISM PUBLICATIONS

- ▶ Alshaban, F., Aldosari, M., Al-Shammari, H., Elhag, S., Ghazal, I., Tolefat, M., Ali, M., Kamal, M., Abdel Aati, N., Abeidah, M., Saad, S., Dekair, L., Al Khasawneh, M., Ramsay, K., Fombonne, E., (2019), 'Prevalence and correlates of Autism Spectrum Disorder in Qatar: A National Study', *Journal of Child Psychology and Psychiatry*.
- ▶ Aldosari, M., Fombonne, E., Aldhalaan, H., Ouda, M., Elhag, S., Alshammari, H., Ghazal, I., Alsaleh, A., Alqadoumi, T., Thomson, R., Al Khasawneh, M. & Alshaban, F. *Validation of the Arabic Version of the Social Communication Questionnaire. Autism*.
- ▶ Alshaban, F., Aldosari, M., El Sayed, Z., Tolefat, M., Saba El Hag, S., Al Shammari, H., Ghazal, I. & Fombonne, E. (2017) 'Autism Spectrum Disorder (ASD) in Qatar: Profiles and Correlates of a Large Clinical Sample', *Autism & Developmental Language Impairments*. 2, pp. 1-7.
- ▶ Alshaban, F. (2017) 'Qatar and Autism', Springer Science+Business Media LLC 2018 F.R. Volkmar (ed.), *Encyclopedia of Autism Spectrum Disorders*. https://doi.org/10.1007/978-1-4614-6435-8_102230-1
- ▶ Ahram, D. F., Al-Sarraj, Y., Taha, R. Z., Elhag, S. F., Al-Shaban, F. A., El-Shanti, H. and Kambouris, M. (2017), *A Chromosomal Microdeletion of 15q in a Female Patient with Epilepsy, ID, and Autism Spectrum Disorder: A Case Report*. *Clin Case Rep*, 5: 1013-1017.
- ▶ Ahram, D. F., Stambouli, D., Syrogianni, A., Al-Sarraj, Y., Gerou, S., El-Shanti, H. and Kambouris, M. (2016), *Mosaic Partial Pericentromeric Trisomy 8 and Maternal Uniparental Disomy in Male Patient with Autism Spectrum Disorder*. *Clin Case Rep*, 4: 1125-1131.
- ▶ Birinci Y, Preobraschenski J, Ganzella M, Jahn R, Park Y. *Isolation of Large Dense-core Vesicles from Bovine Adrenal Medulla for Functional Studies*. *Sci Rep*. 2020 May 5;10(1):7540.
- ▶ Kambouris, M., Thevenon, J., Soldatos, A., Cox, A., Stephen, J., Ben-Omrán, T., Al-Sarraj, Y., Boulos, H., Bone, W., Mullikin, J. C., Masurel-Paulet, A., St-Onge, J., Dufford, Y., Chantegret, C., Thauvin-Robinet, C., Al-Alami, J., Faivre, L., Rivière, J. B., Gahl, W. A., Bassuk, A. G., Malicdan, M. C. and El-Shanti, H. (2017), *Biallelic SCN10A Mutations in Neuromuscular Disease and Epileptic Encephalopathy*. *Ann Clin Transl Neurol*, 4: 26-35.
- ▶ Salloom-Asfar, S., Satheesh, N. J., & Abdulla, S. A. (2019). Circulating miRNAs, Small but Promising Biomarkers for Autism Spectrum Disorder. *Frontiers in Molecular Neuroscience*, 12, 253.

SCHOOL SCREENING

Screening randomly selected primary schools in Qatar (1/3 of all primary schools) through the use of special standardized questionnaires (SOCIAL COMMUNICATION QUESTIONNAIRES).



Distribution of those who filled the SCQ by age and gender

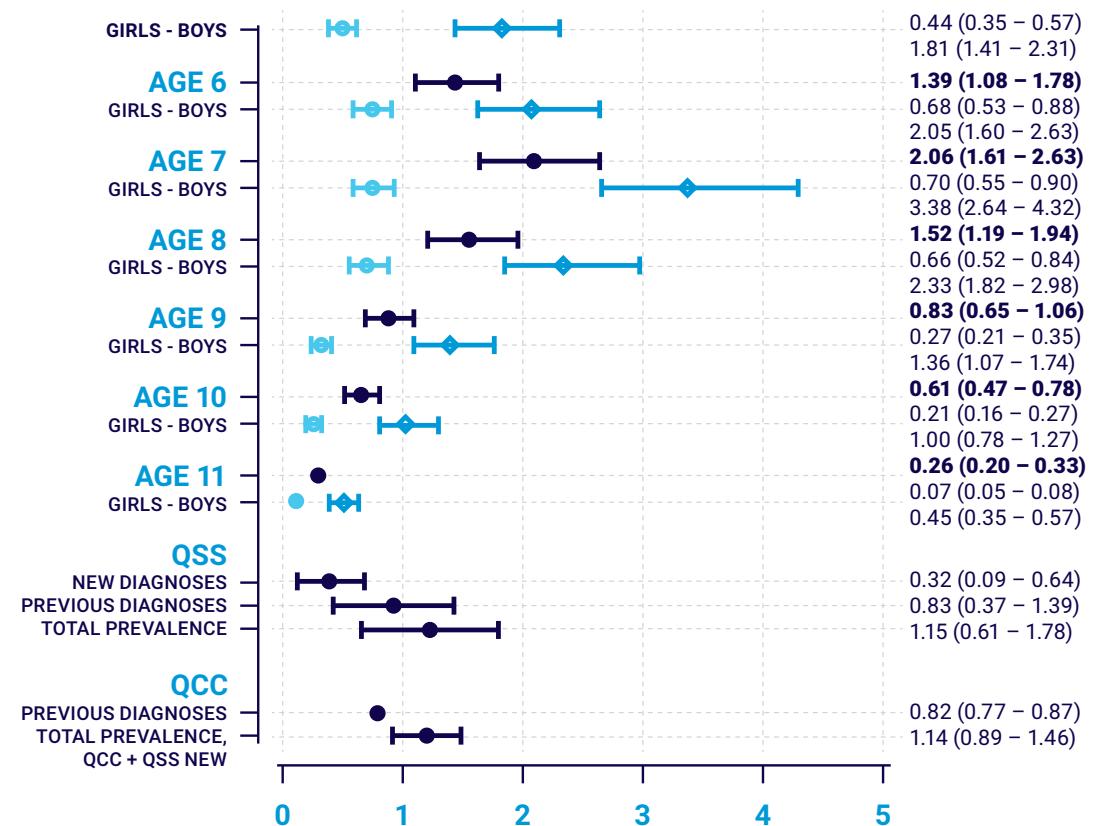
AGE GROUP (YEARS)	FEMALE	MALE	TOTAL
5-6	694	627	1321
7-8	1732	1667	3399
9-10	1561	1204	2765
11-12	976	613	1589
TOTAL	4963	4111	9074



ASD DIAGNOSED CASES (5-12 YEARS)

HOSPITALS AND SPECIAL NEEDS CENTERS	NUMBER OF DIAGNOSED CASES
Rumailah	1134
Shafallah Center	132
Al Tamakon Comprehensive School	73
Child Development Center	28
HMC Pediatric Unit	18
Step by Step Center	13
QISH, Hope Centers	1
TOTAL	1416

PREVALENCE ESTIMATES BY AGE AND GENDER



QATAR NATIONAL AUTISM REGISTRY DATA

CODE	GENDER	NATIONALITY	ETHNICITY	DOI	DOB	YOB	PLOB	RESIDENCE	FDOB	FEDUC	MDOB	MEDUC	CONSANG	NSIB	NPABSI S	TWIN SEX	TWINSE X	MZ	DZ
HMC 001-C	M	YEMEN	YEMEN	9/2/2017	2/5/2010	2010	QATAR	AL-KHOR	1/1/1977	COLLEGE	1/1/1985	SECONDARY	NO	3	0	0	0	0	0
HMC 002-C	F	YEMEN	YEMEN	4/1/2017	2/10/2009	2009	QATAR	DOHA	1/1/1980	SECONDARY	1/1/1986	MASTERS OR PHD	YES	0	0	0	0	0	0
HMC 003-C	M	SRI LANKA	SRI LANKA	4/1/2017	10/25/2010	2010	QATAR	DOHA	9/26/1973	MASTERS OR PHD	1/1/1979	MASTERS OR PHD	NO	2	0	0	0	0	0
HMC 004-C	M	QATAR	QATAR	5/14/2017	5/14/2011	2011	QATAR	DOHA	1/1/1977	COLLEGE	1/1/1987	COLLEGE	YES	3	0	0	0	0	0
HMC 005-C	F	QATAR	QATAR	6/1/2017	8/27/2010	2010	QATAR	DOHA	1/1/1960	PRIMARY	1/1/1966	DEMARKE	NO	5	0	1	0	0	0
HMC 006-C	F	PALESTINE	PALESTINE	11/1/2017	12/21/2009	2009	QATAR	DOHA	4/20/1975	MASTERS OR PHD	1/1/1981	COLLEGE	NO	4	0	0	0	0	0
HMC 007-C	F	ERITRA	ERITRA	11/1/2017	6/17/2011	2011	QATAR	DOHA	1/1/1968	COLLEGE	3/13/1979	SECONDARY	NO	3	0	0	0	0	0
HMC 008-C	M	INDIA	INDIA	11/1/2017	1/1/2006	2006	QATAR	DOHA	9/21/1970	COLLEGE	3/1/1974	MASTERS OR PHD	NO	1	0	0	0	0	0
HMC 009-C	M	BANGLADESH	BANGLADESH	11/1/2017	8/22/2008	2010	QATAR	DOHA	1/1/1962	COLLEGE	1/1/1962	COLLEGE	NO	4	0	0	0	0	0
HMC 010-C	M	QATAR	QATAR	1/16/2017	6/23/2011	2011	QATAR	AL SHAMAL	5/8/1979	SECONDARY	1/23/1980	COLLEGE	NO	10	0	3	0	0	0
HMC 011-C	M	Egypt	Egypt	1/16/2017	6/28/2011	2011	QATAR	DOHA	2/21/1979	COLLEGE	5/24/1980	COLLEGE	YES	3	0	0	0	0	0
HMC 012-C	M	IRAQ	IRAQ	1/17/2017	6/11/2011	2011	QATAR	DOHA	1/1/1982	COLLEGE	1/1/1988	COLLEGE	NO	10	0	0	0	0	0
HMC 013-C	M	PHILIPPINES	PHILIPPINES	10/1/2017	4/19/2010	2011	PHILIPPINES	DOHA	9/3/1974	COLLEGE	8/27/1983	COLLEGE	NO	2	0	0	0	0	0
HMC 014-C	F	SUDAN	SUDAN	10/1/2017	7/2/2010	2010	QATAR	DOHA	1/1/1977	MASTERS OR PHD	11/3/1974	MASTERS OR PHD	NO	4	2	0	0	0	0
HMC 015-C	F	SUDAN	SUDAN	10/1/2017	7/14/2011	2011	QATAR	DOHA	4/1/1969	MASTERS OR PHD	1/1/1974	MASTERS OR PHD	NO	3	0	0	0	0	0
HMC 016-C	M	SUDAN	SUDAN	10/1/2017	7/20/2011	2011	QATAR	DOHA	1/1/1972	MASTERS OR PHD	1/1/1977	MASTERS OR PHD	NO	2	0	0	0	0	0
HMC 017-C	M	EGYPT	EGYPT	10/1/2017	7/29/2011	2011	QATAR	AL SHAMAL	2/25/1971	MASTERS OR PHD	1/1/1976	MASTERS OR PHD	NO	1	0	0	0	0	0
HMC 018-C	M	INDIA	INDIA	9/1/2017	11/25/2010	2010	INDIA	AL MAKSAR	6/25/1977	MASTERS OR PHD	8/18/1977	MASTERS OR PHD	NO	3	0	0	0	0	0
HMC 019-C	M	QATAR	QATAR	9/1/2017	1/30/2011	2011	QATAR	DOHA	7/8/1975	MASTERS OR PHD	5/27/1986	SECONDARY	NO	3	0	0	0	0	0
HMC 020-C	F	YEMEN	YEMEN	4/1/2017	3/25/2010	2010	QATAR	AL SHAMAL	1/1/1971	SECONDARY	5/20/1982	MASTERS OR PHD	NO	2	1	0	0	0	0
HMC 021-C	M	INDIA	INDIA	4/1/2017	5/2/2011	2011	QATAR	DOHA	5/5/1972	COLLEGE	1/1/1976	COLLEGE	NO	1	0	0	0	0	0
HMC 022-C	M	EGYPT	Egypt	5/1/2017	7/11/2010	2010	QATAR	DOHA	8/15/1984	MASTERS OR PHD	1/1/1985	COLLEGE	NO	2	0	0	0	0	0
HMC 023-C	F	PHILIPPINES	PHILIPPINES	10/17/2017	2/16/2009	2009	QATAR	DOHA	8/26/1977	COLLEGE	11/23/1981	COLLEGE	NO	1	0	0	0	0	0
HMC 024-C	M	LIBYA	LIBYA	10/1/2017	4/1/2010	2010	QATAR	DOHA	1/1/1967	COLLEGE	1/1/1974	COLLEGE	NO	3	0	0	0	0	0
HMC 025-C	M	INDIA	INDIA	3/8/2016	4/27/2008	2008	QATAR	DOHA	1/1/1971	MASTERS OR PHD	1/1/1976	SECONDARY	NO	1	0	0	0	0	0
HMC 026-C	M	IRAQ	IRAQ	9/28/2016	1/1/2010	2010	QATAR	DOHA	1/1/1964	COLLEGE	1/1/1972	SECONDARY	NO	2	0	1	0	0	0
HMC 027-C	F	INDIA	INDIA	9/27/2016	2/15/2011	2011	QATAR	DOHA	1/1/1977	COLLEGE	1/1/1980	COLLEGE	NO	1	0	0	0	0	0
HMC 028-C	M	QATAR	QATAR	9/27/2016	1/30/2007	2007	QATAR	DOHA	1/1/1961	SECONDARY	1/1/1974	COLLEGE	YES	3	1	0	0	0	0
HMC 029-C	M	BANGLADESH	BANGLADESH	9/29/2016	1/1/2005	2005	QATAR	DOHA	1/1/1966	COLLEGE	1/1/1976	PRIMARY	NO	4	0	0	0	0	0

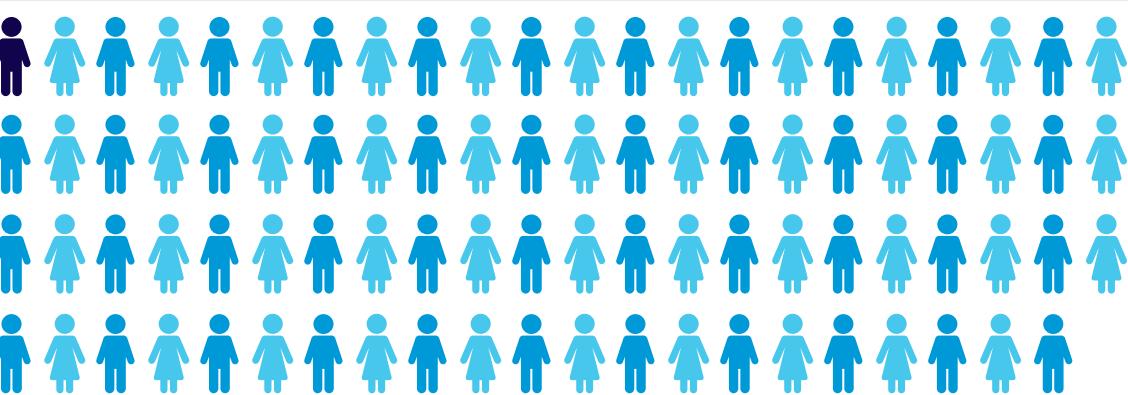
1300 INDIVIDUALS

110 VARIABLES

110 variables regarding demographic, social, environmental, and clinical data for each individual with Autism.

ASD PREVALENCE RATE IN QATAR

1 in 87 CHILDREN



1 in 56 BOYS

1 in 230 GIRLS

POPULATION ESTIMATE BY AGE GROUPS IN QATAR - 2016



AGE GROUPS \ GENDER	TOTAL	FEMALES	MALES
0	26,689	13,041	13,648
1 – 4	111,579	54,506	57,073
5 – 9	123,666	60,704	62,962
10 – 14	95,973	46,994	48,979
15 – 19	89,110	34,346	54,764
20 – 24	274,084	44,152	199,491



1.14%

1.14% is the estimated prevalence of Autism in Qatar which translates to 1 in 87 children.

نوع \ فئات العمر	MALES	FEMALES	TOTAL
.	١٣,٦٤٨	١٣,١	٢٦,٦٨٩
٤ – ١	٥٧,٧٣	٥٤,٠٦	١١١,٥٧٩
٩ – ٠	٦٢,٩٦٢	٦١,٧٤	١٢٣,٦٦٦
١٤ – ١	٤٨,٩٧٩	٤٦,٩٩٤	٩٥,٩٧٣
١٩ – ١٠	٥٤,٧٦٤	٣٤,٣٤٦	٨٩,١١٠
٢٤ – ٢	١٩٩,٤٩١	٤٤,١٥٢	٢٧٤,٠٨٤



%1,14

معدل الانتشار التقديرى للتوحد فى قطر هو ١,١٤٪ أي ما يعادل حالة إصابة واحدة بين كل ٨٧ طفلاً.

بيانات السجل الوطني للتوحد في قطر

معدل انتشار اضطراب طيف التوحد في قطر

حالة إصابة بين كل ٨٧ طفلاً



حالة إصابة بين كل ٥٦ ولداً بنتاً

CODE	GENDER	NATIONALITY	ETHNICITY	DOI	DOB	YOB	PLOB	RESIDENCE	FDOB	FEDUC	MDOB	MEDUC	CONSANG	NSIB	NPASSIB	TWING_AZ	TWING_X	MZ	DZ
HMC 001-C	M	YEMEN	YEMEN	9/2/2017	2/5/2010	2010	QATAR	AL-KHOR	1/1/1977	COLLEGE	1/1/1985	SECONDARY	NO	3	0	0	0	0	0
HMC 002-C	F	YEMEN	YEMEN	4/1/2017	2/10/2009	2009	QATAR	DOHA	1/1/1980	SECONDARY	1/1/1986	MASTERS OR PHD	YES	0	0	0	0	0	0
HMC 003-C	M	SRI LANKA	SRI LANKA	4/1/2017	10/25/2010	2010	QATAR	DOHA	9/26/1973	MASTERS OR PHD	1/1/1979	MASTERS OR PHD	NO	2	0	0	0	0	0
HMC 004-C	M	QATAR	QATAR	5/14/2017	5/14/2013	2013	QATAR	DOHA	1/1/1980	SECONDARY	1/1/1987	MASTERS OR PHD	YES	1	0	0	0	0	0
HMC 005-C	F	QATAR	QATAR	6/1/2017	8/30/2010	2010	QATAR	DOHA	1/1/1960	PRIMARY	1/1/1966	PRIMARY	NO	5	0	1	0	0	0
HMC 006-C	F	PALESTINE	PALESTINE	13/1/2017	12/21/2009	2009	QATAR	DOHA	4/20/1975	MASTERS OR PHD	1/1/1981	COLLEGE	NO	1	0	0	0	0	0
HMC 007-C	F	ERITRIA	ERITRIA	11/1/2017	6/17/2011	2011	QATAR	DOHA	1/1/1968	COLLEGE	3/3/1979	SECONDARY	NO	3	0	0	0	0	0
HMC 008-C	M	INDIA	INDIA	11/1/2017	1/1/2008	2008	QATAR	DOHA	9/21/1970	COLLEGE	3/1/1974	MASTERS OR PHD	NO	1	0	0	0	0	0
HMC 009-C	M	BANGLADESH	BANGLADESH	11/1/2017	8/22/2010	2010	QATAR	DOHA	1/1/1963	COLLEGE	3/1/1982	SECONDARY	NO	4	0	0	0	0	0
HMC 010-C	M	QATAR	QATAR	1/16/2017	6/23/2011	2011	QATAR	ALSHAMAL	5/8/1971	SECONDARY	NO	10	0	1	NO	0	0	0	0
HMC 011-C	M	Egypt	Egypt	1/16/2017	6/28/2011	2011	QATAR	DOHA	7/21/1979	COLLEGE	5/14/1988	SECONDARY	NO	4	0	0	0	0	0
HMC 012-C	M	IRAQ	IRAQ	1/17/2017	6/11/2011	2011	QATAR	DOHA	1/1/1992	COLLEGE	1/1/1988	MASTERS OR PHD	NO	0	0	0	0	0	0
HMC 013-C	M	PHILIPPINES	PHILIPPINES	10/1/2017	4/19/2011	2011	PHILIPPINES	DOHA	9/7/1974	COLLEGE	8/7/1983	COLLEGE	NO	2	0	0	0	0	0
HMC 014-C	F	SUDAN	SUDAN	10/1/2017	7/2/2010	2010	QATAR	DOHA	1/1/1977	MASTERS OR PHD	11/1/1981	COLLEGE	NO	4	2	0	0	0	0
HMC 015-C	F	SUDAN	SUDAN	10/1/2017	7/14/2011	2011	QATAR	DOHA	4/1/1969	MASTERS OR PHD	6/2/1974	COLLEGE	NO	1	0	0	0	0	0
HMC 016-C	M	SUDAN	SUDAN	10/1/2017	7/28/2010	2010	QATAR	DOHA	10/1/1978	MASTERS OR PHD	1/1/1979	SECONDARY	NO	2	0	0	0	0	0
HMC 017-C	L	EGYPT	EGYPT	10/1/2017	3/28/2011	2011	EGYPT	AL-SHAMAL	1/25/1981	SECONDARY	2/21/1986	MASTERS OR PHD	NO	3	0	0	0	0	0
HMC 018-C	M	INDIA	INDIA	9/1/2017	11/15/2010	2010	INDIA	AL-NIARA	6/25/1977	MASTERS OR PHD	8/26/1977	SECONDARY	NO	0	0	0	0	0	0
HMC 019-C	M	QATAR	QATAR	9/1/2017	1/30/2011	2011	QATAR	DOHA	7/8/1975	MASTERS OR PHD	5/27/1986	SECONDARY	NO	1	0	0	0	0	0
HMC 020-C	F	YEMEN	YEMEN	4/1/2017	3/25/2010	2010	QATAR	AL-SHAMAL	1/1/1971	SECONDARY	5/20/1982	MASTERS OR PHD	NO	2	1	1	F	0	0
HMC 021-C	M	INDIA	INDIA	4/1/2017	5/2/2011	2011	QATAR	DOHA	5/3/1972	COLLEGE	5/1/1972	SECONDARY	NO	1	0	0	0	0	0
HMC 022-C	M	Egypt	Egypt	5/1/2017	7/11/2010	2010	QATAR	DOHA	8/15/1984	MASTERS OR PHD	1/1/1985	COLLEGE	NO	2	0	0	0	0	0
HMC 023-C	F	PHILIPPINES	PHILIPPINES	10/17/2017	2/16/2009	2009	QATAR	DOHA	8/26/1977	COLLEGE	11/23/1981	COLLEGE	NO	1	0	0	0	0	0
HMC 024-C	M	LIBYA	LIBYA	10/17/2017	4/1/2010	2010	QATAR	DOHA	1/1/1967	COLLEGE	1/1/1974	COLLEGE	NO	3	0	0	0	0	0
HMC 025-C	M	INDIA	INDIA	3/8/2018	4/27/2008	2008	QATAR	DOHA	1/1/1971	MASTERS OR PHD	1/1/1976	SECONDARY	NO	1	0	0	0	0	0
HMC 026-C	M	IRAQ	IRAQ	9/28/2016	1/1/2010	2010	QATAR	DOHA	1/1/1964	COLLEGE	1/1/1972	SECONDARY	NO	2	0	1	0	0	0
HMC 027-C	F	INDIA	INDIA	9/27/2016	2/15/2011	2011	QATAR	DOHA	1/1/1977	COLLEGE	1/1/1980	COLLEGE	NO	1	0	0	0	0	0
HMC 028-C	M	QATAR	QATAR	9/27/2016	1/30/2007	2007	QATAR	DOHA	1/1/1961	SECONDARY	1/1/1974	COLLEGE	YES	3	1	0	0	0	0
HMC 029-C	M	BANGLADESH	BANGLADESH	9/29/2016	1/1/2005	2005	QATAR	DOHA	1/1/1966	COLLEGE	1/1/1976	PRIMARY	NO	4	0	0	0	0	0

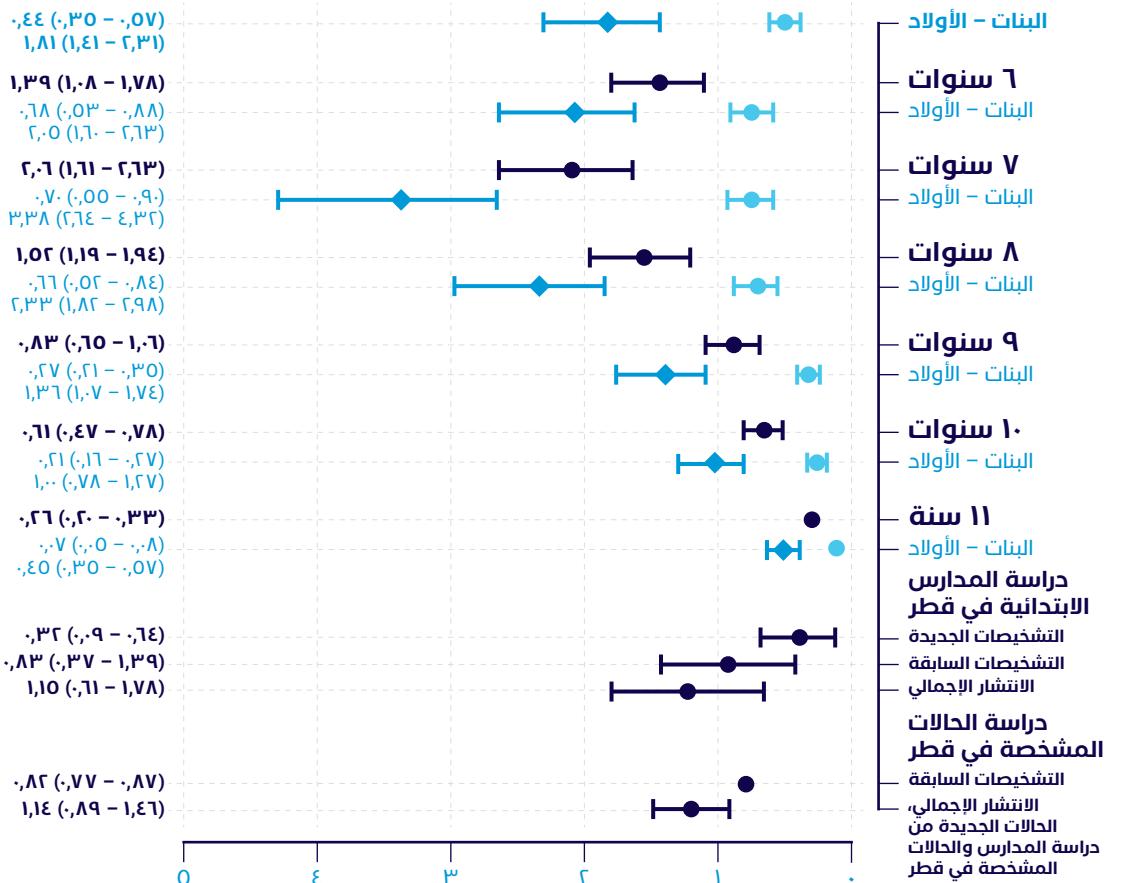
١١٠ متغير

١٣٠ شخص

متغيرات مقدارها ١١٠ متغير تشمل البيانات السكانية، والاجتماعية، والبيئية، و السريرية لكل فرد مصاب بالتوحد.

الحالات المُشَدّدة باضطراب طيف التوحد (٥ - ١٢ عاماً)

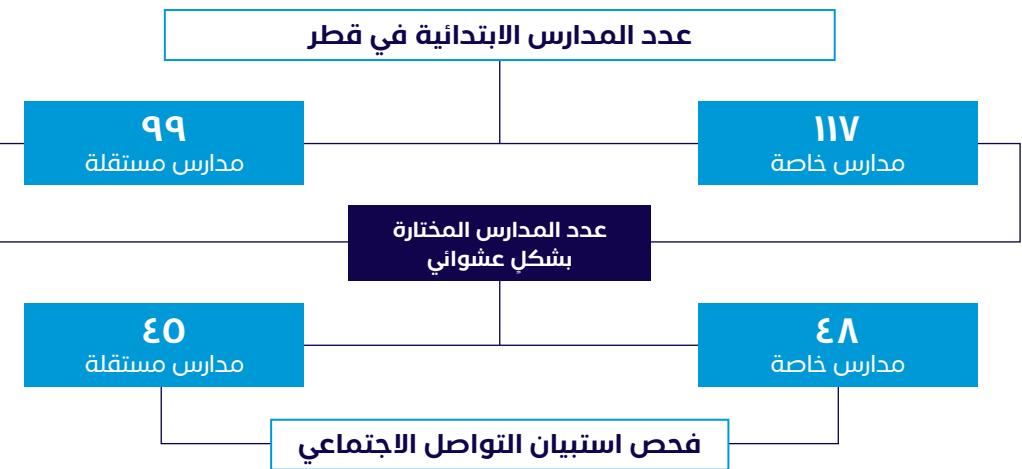
تقديرات الانتشار وفقاً للعمر و الجنس



المستشفيات ومراكز الاحتياجات الخاصة	عدد الحالات المُشَدَّدة
مستشفى الرميلة	١١٣٤
مركز الشفلح	١٣٢
مدرسة التمكّن الشاملة	٧٣
مركز تنمية الطفل	٢٨
وحدة طب الأطفال بمؤسسة حمد الطبية	١٨
مركز ستب باي ستب	١٣
مركز قطر للسمع والنطق، مراكز هوب	١
الإجمالي	١٤٦

فحص طلاب المدارس

فحص لطلاب مدارس ابتدائية اختيرت بشكل عشوائي في قطر (٣٣٣ المدارس الابتدائية)
عبر استخدام استبيانات موحدة خاصة (استبيان التواصل الاجتماعي)



توزيع الأشخاص الذين أكملوا استبيان التواصل الاجتماعي وفقاً للعمر والنوع الاجتماعي

الفئة العمرية (بالسنوات)	المجموع	ذكور	إناث
٦-٧	١٣٢١	٦٦٧	٦٩٤
٨-٩	٣٣٩٩	١٦٦٧	١٧٣٢
١٠-١١	٢٧٦٥	١٢٤	١٠٦١
١٢-١٣	١٥٨٩	٦٦٣	٩٧٦
المجموع	٩٧٤	٤١١	٤٩٦٣

نتائج الدراسة

منشورات معهد قطر لبحوث الطب الحيوي عن التوحد

- ▶ Alshaban, F., Aldosari, M., Al-Shammari, H., Elhag, S., Ghazal, I., Tolefat, M., Ali, M., Kamal, M., Abdel Aati, N., Abeidah, M., Saad, S., Dekair, L., Al Khasawneh, M., Ramsay, K., Fombonne, E., (2019), 'Prevalence and correlates of Autism Spectrum Disorder in Qatar: A National Study', *Journal of Child Psychology and Psychiatry*.
- ▶ Aldosari, M., Fombonne, E., Aldhalaan, H., Ouda, M., Elhag, S., Alshammari, H., Ghazal, I., Alsaleh, A., Alqadoumi, T., Thomson, R., Al Khasawneh, M. & Alshaban, F. Validation of the Arabic Version of the Social Communication Questionnaire. *Autism*.
- ▶ Alshaban, F., Aldosari, M., El Sayed, Z., Tolefat, M., Saba El Hag, S., Al Shammari, H., Ghazal, I. & Fombonne, E. (2017) 'Autism Spectrum Disorder (ASD) in Qatar: Profiles and Correlates of a Large Clinical Sample', *Autism & Developmental Language Impairments*. 2, pp. 1-7.
- ▶ Alshaban, F. (2017) 'Qatar and Autism', Springer Science+Business Media LLC 2018 F.R. Volkmar (ed.), *Encyclopedia of Autism Spectrum Disorders*. https://doi.org/10.1007/978-1-4614-6435-8_102230-1
- ▶ Ahram, D. F., Stambouli, D., Syrogianni, A., Al-Sarraj, Y., Gerou, S., El-Shanti, H. and Kambouris, M. (2016), *Mosaic Partial Pericentromeric Trisomy 8 and Maternal Uniparental Disomy in Male Patient with Autism Spectrum Disorder*. *Clin Case Rep*, 4: 1125-1131.
- ▶ Birinci Y, Preobraschenski J, Ganzella M, Jahn R, Park Y. Isolation of Large Dense-core Vesicles from Bovine Adrenal Medulla for Functional Studies. *Sci Rep*. 2020 May 5;10(1):7540.
- ▶ Kambouris, M., Thevenon, J., Soldatos, A., Cox, A., Stephen, J., Ben-Omrán, T., Al-Sarraj, Y., Boulos, H., Bone, W., Mullikin, J. C., Masurel-Paulet, A., St-Onge, J., Dufford, Y., Chantegret, C., Thauvin-Robinet, C., Al-Alami, J., Faivre, L., Rivière, J. B., Gahl, W. A., Bassuk, A. G., Malicdan, M. C. and El-Shanti, H. (2017), Biallelic SCN10A Mutations in Neuromuscular Disease and Epileptic Encephalopathy. *Ann Clin Transl Neurol*, 4: 26-35.
- ▶ Salloum-Asfar, S., Satheesh, N. J., & Abdulla, S. A. (2019). Circulating miRNAs, Small but Promising Biomarkers for Autism Spectrum Disorder. *Frontiers in Molecular Neuroscience*, 12, 253.
- ▶ Ahram, D. F., Al-Sarraj, Y., Taha, R. Z., Elhag, S. F., Al-Shaban, F. A., El-Shanti, H. and Kambouris, M. (2017), *A Chromosomal Microdeletion of 15q in a Female Patient with Epilepsy, ID, and Autism Spectrum Disorder: A Case Report*. *Clin Case Rep*, 5: 1013-1017.

بلغ معدل الانتشار التقديري لاضطراب طيف التوحد في قطر نسبية ١,١٤٪، أي ما يعادل حالة إصابة واحدة لدى كل ٨٧ طفلاً. ومن هذا المعدل التقديري، تتوقع أن يكون لدينا حوالي ٤٧٩١ مصاباً باضطراب طيف التوحد في قطر في المرحلة العمرية بين سن ٠-٢٠ عاماً، بناءً على تقديرات تعداد السكان لعام ٢٠١٦.

تم إنشاء سجل التوحد في قطر وتعبئته ببيانات ١,٣٠ شخص مصابين باضطراب طيف التوحد، بالتعاون مع وزارة الصحة العامة، وسيكون متاحاً لجميع الباحثين المهتمين بهذا المجال.

تشتمل قاعدة البيانات الشاملة للسجل على ١١٠ متغيرات بخصوص البيانات السكانية، والبيئية، و السريرية لكل فرد مصاب باضطراب طيف التوحد.

انتشار اضطراب طيف التوحد في قطر

الباحث الرئيسي: الدكتور فؤاد الشعبان

أجريت هذه الدراسة بالتعاون مع شركاء وطنيين ودوليين:

الشركاء الدوليون:

- مؤسسة كليفلاند كلينيك (الولايات المتحدة الأمريكية)
 - جامعة أوريgon للصحة والعلوم (الولايات المتحدة الأمريكية)

الشركاء الوطنيون:

- مؤسسة حمد الطبية
مركز الشفلح
جامعة قطر

أهداف هذه الدراسة:

- تقدير معدل انتشار اضطراب طيف التوحد بين الأسر القططية، والأسر الأخرى المقيمة في قطر.

التجارة، ٤٣، جاالت العدالة على ملوك التراث

- ◀ أجريت مقابلات مع ٧٦ مشاركاً من مجموعة
ما تحت الحد الفاصل

أجريت مقابلات مع ١٦٣ مشاركاً من مجموعة ما فوق الحد الفاصل

- إجمالي من شُحِّنَتْ إصابتهم: شُحِّنَتْ إصابة ١٧ حالة
باخطر اطباط طيف التوحد من المرحلة الأولى (مرحلة
فحص طلبة المدارس)

المرحلة الثانية:

مراجعة للسجلات المتعلقة بجميع الحالات المُشَدّدة في قطر

- ◀ أجريت مراجعة للسجلات في جميع مراكز ذوي الاحتياجات الخاصة والعيادات التي تقدم الخدمات للأفراد المصابين باضطراب طيف التوحد في الفئة العمرية من سن ٥ - ١٢ عاماً.

◀ اجمالي عدد الأطفال الذين شُخصت إصابتهم: ١٦٤

- حالة من حالات اضطراب طيف التوحد شُجّلت في المواقع التالية:
 - مستشفى الرميلة
 - وحدة طب الأطفال بمؤسسة حمد الطبية
 - مركز الشفاف
 - مدرسة التمكّن الشاملة
 - مركز تنمية الطفل
 - مركز ستب ياي ستتب
 - مركز قطر للسمع والنطق
 - مركز هوب

فريق بحوث علم الوراثة للتوحد:

يعمل الفريق، الذي يقوده الدكتور هيونج-جو كيم، على مشروع بعنوان "دراسة المحددات الجينية لاضطراب طيف التوحد". ويركز الفريق البحثي على فائدة الأسباب الوراثية لاضطراب طيف التوحد باستخدام النهج الجينومي. ويعكف الفريق حالياً على تحليل حوالي 170 عينة (بما في ذلك عينات لأفراد من أسر المصابين باضطراب طيف التوحد) باستخدام التسلسل الجينومي الكامل، ويجري العمل على استقطاب المزيد من العائلات المترابطة مع مرض التوحد في قطر للتعرف على المحددات الجينية لهذا الاضطراب. وسيوفر التعرف على البيانات المسببة لاضطراب طيف التوحد في قطر معلومات مهمة عن العمليات النمائية الأساسية التي تسبب في نمو الدماغ. وسوف يسلط فهم الآلية الجزيئية للاحتلال الإدراكي الضوء على المعرفة الحيوية الالزمة للتشخيص الجيني، والاستشارات الوراثية، وتطوير التدخلات العلاجية لاضطراب طيف التوحد.

فريق أبحاث علم المناعة للتوحد:

يطل الفريق، الذي تقوده الدكتورة عبر الشمري، الخلايا المناعية والسيتوكينات من دم الأطفال الصغار المصابين باضطراب طيف التوحد. بالتوالي مع ذلك، يتباحث الفريق أيضاً خلايا عصبية قشرية من الخلايا المعاوقة برمجتها كل مريض على حدة. ويتمثل الهدف النهائي لهذه الأبحاث في فهم كيف تتعكس الانحرافات المناعية في اضطراب طيف التوحد على التغيرات العصبية لدى نفس الأفراد المصابين بهذا الاضطراب. وهذا أمرٌ مهمٌ للتعرف على المسارات المناعية الجديدة ذات الصلة وظيفياً باضطراب طيف التوحد، والتي يمكن استهدافها للعلاج في المستقبل.

الفرق البحثية التابعة لمركز بحوث الاضطرابات العصبية

يُستكشف هذا الفريق، الذي تقوده الدكتورة سارة عبد الله، التنظيم المهم لأداء الجينات لمهامها الوظيفية عن طريق الحمض النووي الريبوسي غير المشفر، وكيف يؤثر ذلك على الشبكات الأساسية للدماغ. إلى جانب هذا العمل، هناك محاولات لاستيعاب مدى تأثير المكونات البيولوجية وضوابط النمو العصبي خلال فترة الحمل، بغرض فتح مسارات جديدة لاكتشاف المؤشرات الحيوية المبكرة والتنوية والتشخيصية لمرض التوحد. وأخيراً، سيعمل الفريق على استكمال هذه الاكتشافات من خلال المزيد من البحث والتدقيق، الذي يستهدف معالجة الأساس الأولي والجزئي لوظيفة الدماغ، وتركيبة الدماغ المتغيرة لدى مرضى التوحد من خلال استخدام المكونات الدقيقة للدماغ.

الفرق البحثية لاكتشاف المؤشرات الحيوية للتوحد:
يُعمل الفريق، الذي يقوده الدكتور عمر الأجنف، على مشروع بعنوان "تحديد المؤشرات الحيوية الجزيئية المحتملة لاضطراب طيف التوحد". ويتمثل الهدف من المشروع في التعرف على المؤشرات الحيوية الجزيئية المحتملة لاضطراب طيف التوحد، من أجل التشخيص المبكر لاضطراب طيف التوحد، وتعزيز فهم الآليات الأساسية للفسيولوجيا المرضية لاضطراب طيف التوحد. ويطبق الفريق نهجاً متعدد التخصصات باستخدام تقنيات شاملة ومتقدمة عبر منصات Senegenic, Genomic, Somalogic, Metabolomic (مترافق مع المؤشرات الحيوية الجزيئية المحتملة لاضطراب طيف التوحد). ومن المحتوى كذلك أن تمهد هذه الدراسة الطريق نحو تطبيق الطب الشخصي على المرضى القطريين الذين يعانون من اضطراب طيف التوحد.

يدرس هذا الفريق، الذي يقوده الدكتور يونغ سو بارك، المؤشرات الحيوية للاكسوزومات لدى مرضى التوحد. والاكسوزومات هي نوع من ال gioications التي تقع خارج الخلية، وهي تعتبر مؤشرات حيوية مثالية فيما يتعلق بالأمراض العصبية. ويعتقد هذا الفريق الباحث أنه من خلال تطبيق نهج الجينوم وعلم البروتينات الوراثية يمكن التعرف على العلامات الحيوية للاكسوزومات المحددة بمرض التوحد للوصول للتشخيص المبكر ومعالجة هذا الداء. وقد أنشأ الفريق أيضاً منصات للتوصيف الوظيفي للخلايا العصبية لمرض التوحد، باستخدام التسجيلات الفيزيوولوجية الكهربائية وتصوير الكالسيوم، مع التركيز بشكل أساسي على استخدام الخلايا الجذعية المحفزة متعددة القدرات لدى الإنسان لفائدة الطب الشخصي ومن أجل علاج مرض التوحد.

في تطوير مجموعة تحفيز بصرية باللغة العربية مناسبة للثقافة القطرية والعربية. ويتمثل الغرض الثاني للمشروع في التتحقق من صحة المؤشر العربي لمخاطر التوحد عند تطبيقه على سكان دولة قطر. وقد جمع الفريق بيانات تتبع حركة العين من ٣٠٠ مشارك، تتراوح أعمارهم ما بين ٦ أشهر إلى ١٥ عاماً (١٠٪ منهم مصابين باضطراب طيف التوحد و١٠٪ منهم يمثلون مجموعة الضبط)، بما في ذلك قياسات البيانات المعرفية واللغوية. وتنظر البيانات الأولية نتائج مشبعة في ما يتعلق بتطوير والتتحقق من صحة النسخة العربية لمحفزات تتبع حركة العين مقارنة بالنسخة الإنجليزية، التي تشتراك تقريباً في نفس الصياغة والخصوصية.

فريق أبحاث نمذجة اضطراب طيف التوحد باستخدام الخلايا الجذعية للمرضى:

يُنتج الفريق، الذي يقوده الدكتور لورانس دبليو سانتون، خلايا جذعية من دماء المرضى المصابين باضطراب طيف التوحد. وتحوّل هذه الخلايا الجذعية بعد ذلك إلى خلايا عصبية خاصة بالمريض يمكن دراستها في المختبر. وتزودنا هذه التقنيات بنماذج مفيدة وقائمة على الخلايا لاضطراب طيف التوحد نوظفها لاكتساب فهم مفصل للمرض على المستوى الجزيئي. وتفتح هذه الأفكار المبتكرة آفاقاً جديدة في تشخيص اضطراب طيف التوحد وتدفعنا إلى الأمام في تطوير طرق لعلاج هذا الاضطراب.

فريق أبحاث وبيانات التوحد والأنمط الظاهرة:
اختم الفريق، الذي يقوده الدكتور فؤاد الشعبان، الدراسة الوطنية حول انتشار التوحد في قطر "التي قدّرت معدل انتشار اضطراب طيف التوحد بين العائلات القططية، والأسر الأخرى المقيمة في قطر.

يقام مشروع "الأفراد بالآفون المتعايشون مع اضطراب طيف التوحد في قطر"، الذي يقوده الدكتور فؤاد الشعبان، بالتعاون مع مركز الشفاح، ورابطة قطر لأسر التوحد، والجمعية القطرية للتوحد، ووزارة التعليم والتعليم العالي، وعدد من المراكز الخاصة. وتمثل أهداف هذا المشروع في اكتشاف عدد الأفراد المصابين باضطراب طيف التوحد، في المرحلة العمرية من ١٣ عاماً فما فوق، بين المواطنين القطريين والعائلات الأخرى المقيمة في قطر، وإنشاء قاعدة بيانات لتسجيل المراهقين والبالغين المصابين بهذا الاضطراب في قطر (من تراوح أعمارهم ما بين ١٣ عاماً فما فوق). وسيوفر المشروع بيانات أساسية لتحسين عملية تخطيط الخدمات الصحية وتقديمها لهذه الفئة من الأفراد المصابين باضطراب طيف التوحد.

يطور الفريق، الذي يقوده الدكتور فؤاد الشعبان بالتعاون مع مستشفى كليفلاند كلينيك في الولايات المتحدة الأمريكية، أدوات موضوعية مبتكرة لتسهيل عملية الفحص والتشخيص المبكر لاضطراب طيف التوحد في قطر. ويكون الغرض الرئيسي لهذا المشروع

أبحاث التوحد في معهد قطر لبحوث الطب الحيوي

ويمتد العمل المتكامل للمركز كذلك إلى دراسة التوحد من خلال البرنامج البحثي متعدد التخصصات. ويسمح هذا البرنامج للباحثين بمواجهة التحديات في مجالين ممرين أو أكثر. وتنميّز مشاريع البرنامج البحثي متعدد التخصصات بمشاركة العديد من الباحثين فيه. وتشتمل على التعاون بين باحثين في تخصصات متعددة من مختلف المراكز التابعة لمعهد قطر لبحوث الطب الحيوي. وتساهم مشاريع البرنامج البحثي متعدد التخصصات في اثنين أو أكثر من المجالات ذات الأولوية في بحوث الأمراض بمعهد قطر لبحوث الطب الحيوي، وهي الاضطرابات العصبية، والسكري، والسرطان. ويشتمل البرنامج كذلك على شراكات مع مؤسسات وطنية ودولية أخرى. وسيؤدي هذا البرنامج البحثي إلى تحويل النتائج المتصلة من البحوث الأساسية إلى ممارسة طبية ذات نتائج صحية مجدية.

يركز مركز بحوث الاضطرابات العصبية، التابع لمعهد قطر لبحوث الطب الحيوي، على إجراء أبحاث حول الاضطرابات العصبية ذات الانتشار المتزايد في قطر والمنطقة. وهذه الاضطرابات متعددة، وتتراوح ما بين الحالات العصبية النمائية مثل اضطرابات طيف التوحد، والإعاقة الذهنية والصرع، وصولاً إلى الأمراض العصبية التنكسيّة مثل مرض الزهايمر ومرض باركنسون. وتمثل استراتيجية المركز في دراسة هذه الاضطرابات بناءً على الموضوعات التالية:

- ◀ علم الأوبئة لتحديد معدل حدوث الاضطرابات العصبية النمائية والخرف ونسب انتشارها في قطر.
- ◀ فهم أسباب حدوث الاضطرابات العصبية النمائية باستخدام **الخلايا الجذعية، وأساليب الفحص المناعية والجينية**.
- ◀ تحديد المؤشرات الحيوية الجديدة لتشخيص الاضطرابات العصبية النمائية والأمراض العصبية التنكسيّة والتنبؤ بها باستخدام نهج بحثي شامل ومتعدد الأوجه.

للاتصال:

هاتف: +٩٧٤ ٤٤٠٤ ٧١٥٢
QBRI-info@qf.org.qa
www.qbri.org.qa



أبحاث التوحد في معهد قطر لبحوث الطب الحيوي

