



الفحوصات المبكرة للكشف عن خلل الميتوكوندريا و علاقته بالتوحد

Sara Alfalasi¹, Mouza Al Muhiri²

^{1,2}Zayed Higher Organization for people of Determination - United Arab Emirates

ARTICLE INFO

KEYWORDS

Autism Spectrum Disorder;
Mitochondrial Dysfunction; Early
Screening; Mental Health;
Rehabilitation

HOW TO CITE

Alfalasi, S., & Muhiri, M. A. (2026).
الفحوصات المبكرة للكشف عن خلل الميتوكوندريا و
علاقته بالتوحد. International Journal of Autism
Challenges & Solution, 3(2), 12-15.
<https://doi.org/10.54878/ijx5zr19>

ABSTRACT

تتبع أهمية هذا البحث من كونه يسلط الضوء على أحد الجوانب الطبية الحديثة المرتبطة باضطراب طيف التوحد، وهو خلل الميتوكوندريا، كما يبرز أهمية الفحوصات المبكرة في الكشف عن هذا الخلل قبل ظهور الأعراض بشكل واضح، ويساعد البحث في زيادة وعي الطلاب والباحثين وأولياء الأمور بأهمية التشخيص المبكر، إضافة إلى دعم الجهود الصحية في تحسين طرق الكشف والعلاج، مما يساهم في تقليل حدة الأعراض وتحسين فرص التدخل العلاجي المبكر. يهدف هذا البحث إلى التعريف بمفهوم خلل الميتوكوندريا ودورها في وظائف الجسم والدماغ، وبيان العلاقة بين خلل الميتوكوندريا واضطراب طيف التوحد وتأثير ذلك على النمو العصبي للطفل. التعرف على أهمية الفحوصات المبكرة في الكشف عن خلل الميتوكوندريا ودورها في التشخيص والتدخل المبكر. تسليط الضوء على أنواع الفحوصات الأساسية والمتقدمة المستخدمة في تشخيص خلل الميتوكوندريا وأهميتها الطبية.



Double-blind peer review by independent reviewers.

Received: 02 Jul 2026, Accepted: 10 Nov 2026, Published: 05 Dec 2026

*Corresponding author: sarah.alfalasi@zho.gov.ae

Copyright: © 2026 by the author. Licensee Emirates Scholar Center for Research & Studies, UAE.

Open access under the Creative Commons Attribution (CC BY) license

<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0>

المقدمة

إن اضطراب طيف التوحد من الاضطرابات النمائية العصبية التي تظهر في مرحلة الطفولة المبكرة، ويؤثر على التواصل والسلوك والتفاعل الاجتماعي لدى الطفل، وقد اهتمت الدراسات الحديثة بالبحث عن أسباب بيولوجية محتملة لهذا الاضطراب، ومن بين هذه الأسباب خلل الميتوكوندريا التي تعد مصدر الطاقة الأساسي في خلايا الجسم، حيث تلعب الميتوكوندريا دوراً مهماً في نمو الدماغ ووظائف الجهاز العصبي، وتشير بعض الأبحاث إلى أن أي خلل في عملها قد يؤدي إلى اضطرابات في النمو العصبي ومنها التوحد، ومن هنا ظهرت أهمية الفحوصات المبكرة للكشف عن خلل الميتوكوندريا قبل تفاقم الأعراض، مما يساعد في التدخل المبكر وتحسين جودة حياة الطفل المصاب وأسرته.

إشكالية البحث

رغم التقدم العلمي في تشخيص اضطراب طيف التوحد، إلا أن تشخيص خلل الميتوكوندريا المرتبط به لا يزال يمثل تحدياً كبيراً، خاصة في المراحل المبكرة من عمر الطفل، حيث تشابه الأعراض مع اضطرابات نمائية أخرى، كما أن نقص الوعي بأهمية الفحوصات البيوكيميائية والجينية يؤدي إلى تأخر التشخيص والتدخل العلاجي، لذلك تتمحور إشكالية هذا البحث حول التساؤل التالي: ما دور الفحوصات المبكرة في الكشف عن خلل الميتوكوندريا، وما علاقتها باضطراب طيف التوحد؟.

أهمية البحث

تنبع أهمية هذا البحث من كونه يسلط الضوء على أحد الجوانب الطبية الحديثة المرتبطة باضطراب طيف التوحد، وهو خلل الميتوكوندريا، كما يبرز أهمية الفحوصات المبكرة في الكشف عن هذا الخلل قبل ظهور الأعراض بشكل واضح، ويساعد البحث في زيادة وعي الطلاب والباحثين وأولياء الأمور بأهمية التشخيص المبكر، إضافة إلى دعم الجهود الصحية في تحسين طرق الكشف والعلاج، مما يساهم في تقليل حدة الأعراض وتحسين فرص التدخل العلاجي المبكر.

أهداف البحث

يهدف هذا البحث إلى التعريف بمفهوم خلل الميتوكوندريا ودورها في وظائف الجسم والدماغ، وبيان العلاقة بين خلل الميتوكوندريا واضطراب طيف التوحد وتأثير ذلك على النمو العصبي للطفل.

التعرف على أهمية الفحوصات المبكرة في الكشف عن خلل الميتوكوندريا ودورها في التشخيص والتدخل المبكر.

تسليط الضوء على أنواع الفحوصات الأساسية والمتقدمة المستخدمة في تشخيص خلل الميتوكوندريا وأهميتها الطبية.

مفهوم الميتوكوندريا وخلل وظائفها

تعتبر الميتوكوندريا من أهم العضيات الموجودة داخل خلايا جسم الإنسان، حيث تُعرف بأنها مصدر الطاقة الأساسي للخلايا، إذ تقوم بتحويل المواد الغذائية مثل الجلوكوز والدهون إلى طاقة تُستخدم في جميع العمليات الحيوية داخل الجسم، وتلعب الميتوكوندريا دوراً مهماً في عمل العضلات، ووظائف الدماغ، ونمو الجهاز العصبي، وتنظيم حرارة الجسم، والحفاظ على توازن الخلية، لذلك فإن سلامة الميتوكوندريا ضرورية للحفاظ على صحة الإنسان بشكل عام، وتكمن أهمية الميتوكوندريا بشكل خاص في خلايا الدماغ، لأن الدماغ يعتبر من أكثر أعضاء الجسم استهلاكاً للطاقة، حيث يحتاج إلى كميات كبيرة من الطاقة للقيام بوظائف التفكير، والتواصل العصبي، والتحكم في السلوك والانفعالات، وأي خلل في إنتاج الطاقة داخل خلايا الدماغ قد يؤدي إلى ضعف في الوظائف العصبية، مما قد ينعكس على النمو العقلي والسلوكي للفرد. (Khaliulin, 2024)

ويقصد بخلل وظائف الميتوكوندريا حدوث اضطراب في قدرتها على إنتاج الطاقة بشكل طبيعي، أو وجود خلل في الإنزيمات المسؤولة عن عمليات الأيض داخلها، أو تلف في الحمض النووي الخاص بها، ويؤدي هذا الخلل إلى نقص الطاقة داخل الخلية، وزيادة إنتاج المواد الضارة مثل الجذور الحرة، مما يسبب إجهاداً تأكسدياً يؤثر سلباً على الخلايا وخاصة الخلايا العصبية الحساسة، ويظهر خلل الميتوكوندريا على شكل أعراض متنوعة تختلف من شخص لآخر، فقد تشمل تأخر النمو، وضعف العضلات، والإرهاق المزمن، واضطرابات التركيز، ومشكلات في التعلم والسلوك، كما قد تتداخل هذه الأعراض مع أعراض اضطرابات نمائية أخرى، الأمر الذي يجعل تشخيص خلل الميتوكوندريا أمراً معقداً، ويبرز أهمية الفحوصات الطبية الدقيقة للكشف المبكر عن هذا الخلل. (Akhtar, 2025)

العوامل الوراثية والبيئية المسببة لخلل الميتوكوندريا

تلعب العوامل الوراثية دوراً رئيسياً في حدوث خلل الميتوكوندريا، حيث تحتوي الميتوكوندريا على حمض نووي خاص بها يُورث في الغالب من الأم، وأي طفرات جينية في هذا الحمض النووي قد تؤدي إلى ضعف كفاءة الميتوكوندريا في إنتاج الطاقة، كما أن بعض الطفرات قد تؤثر على البروتينات والإنزيمات المسؤولة عن عمل الميتوكوندريا، مما يؤدي إلى ظهور اضطرابات في وظائف الخلايا، ولا تقتصر العوامل الوراثية على الحمض النووي للميتوكوندريا فقط، بل قد تشمل أيضاً الجينات الموجودة في نواة الخلية، والتي تتحكم في تصنيع بروتينات مهمة لعمل الميتوكوندريا، وعند حدوث خلل في هذه الجينات قد تتأثر عملية بناء الميتوكوندريا أو صيانتها، مما يؤدي إلى ضعف أدائها، ويزيد من احتمالية ظهور مشكلات صحية مرتبطة بالطاقة والتمثيل الغذائي.

إلى جانب العوامل الوراثية، تلعب العوامل البيئية دوراً مهماً في التأثير على صحة الميتوكوندريا، حيث يمكن للتعرض للسموم البيئية مثل المعادن الثقيلة، والمبيدات، والتلوث، أن يلحق ضرراً مباشراً بالميتوكوندريا، كما أن بعض الأدوية قد تؤثر سلباً على وظائفها، مما يؤدي إلى زيادة الإجهاد التأكسدي

وتلف الخلايا، كما أن نمط الحياة والعوامل الصحية تلعب دوراً إضافياً في حدوث خلل الميتوكوندريا، مثل سوء التغذية، ونقص الفيتامينات والمعادن الضرورية، والإجهاد المزمن، والالتهابات المتكررة، حيث تؤدي هذه العوامل إلى زيادة الضغط على الميتوكوندريا وتقليل كفاءتها، وقد تتفاعل العوامل الوراثية والبيئية معاً لتزيد من حدة الخلل وتسرع ظهوره. (Generalov, 2025))

العلاقة بين خلل الميتوكوندريا واضطراب طيف التوحد

أشارت العديد من الدراسات الحديثة إلى وجود علاقة محتملة بين خلل الميتوكوندريا واضطراب طيف التوحد، حيث لوحظ أن بعض الأطفال المصابين بالتوحد يعانون من اضطرابات في إنتاج الطاقة داخل خلاياهم، خاصة في خلايا الدماغ، ويُعتقد أن نقص الطاقة قد يؤثر على تطور الدماغ في المراحل المبكرة من النمو، مما يساهم في ظهور أعراض التوحد، ويؤدي خلل الميتوكوندريا إلى زيادة الإجهاد التأكسدي والالتهابات العصبية، وهما عاملان مهمان يرتبطان باضطراب طيف التوحد، حيث تؤثر الجذور الحرة والالتهابات على الخلايا العصبية، وتضعف التواصل بين الخلايا في الدماغ، مما قد ينعكس على مهارات التواصل الاجتماعي، والسلوك، واللغة لدى الطفل المصاب.

كما تشير الأبحاث إلى أن بعض أعراض التوحد مثل التعب المزمن، وضعف التركيز، واضطرابات الجهاز الهضمي، قد تكون مرتبطة بخلل وظائف الميتوكوندريا، وهذا يفسر سبب اختلاف شدة الأعراض بين الأطفال المصابين بالتوحد، حيث تختلف درجة الخلل في الميتوكوندريا من حالة إلى أخرى، مما يؤدي إلى تباين الأعراض والاستجابات العلاجية، وتكمن أهمية دراسة العلاقة بين خلل الميتوكوندريا واضطراب طيف التوحد في فتح آفاق جديدة للتشخيص والعلاج، حيث إن الكشف المبكر عن خلل الميتوكوندريا قد يساعد في تصميم خطط علاجية داعمة تعتمد على تحسين وظائف الميتوكوندريا، مثل التدخل الغذائي والمكملات المناسبة، مما قد يساهم في تحسين بعض الأعراض ودعم النمو العصبي لدى الأطفال المصابين بالتوحد. (Akhtar, 2025)

أهمية الفحوصات المبكرة في الكشف عن خلل الميتوكوندريا

إن الفحوصات المبكرة من أهم الوسائل الطبية التي تساعد في الكشف عن خلل الميتوكوندريا في مراحل مبكرة من حياة الطفل، حيث إن هذا الخلل قد لا تظهر أعراضه بشكل واضح في البداية، أو قد تندخل أعراضه مع اضطرابات نمائية أخرى مثل اضطراب طيف التوحد، ويساهم الكشف المبكر في فهم الحالة الصحية للطفل بصورة أدق، مما يساعد الأطباء على اتخاذ قرارات علاجية مناسبة في الوقت المناسب، وتكمن أهمية الفحوصات المبكرة في قدرتها على تقليل تأخر التشخيص، إذ إن التأخر في اكتشاف خلل الميتوكوندريا قد يؤدي إلى تفاقم الأعراض العصبية والسلوكية، خاصة أن الدماغ في مرحلة الطفولة المبكرة يكون في طور النمو السريع ويحتاج إلى طاقة كافية، وعند نقص هذه الطاقة تتأثر وظائف الدماغ. (Khaliulin, 2024)

لذلك فإن التدخل المبكر يساعد في حماية الخلايا العصبية وتقليل الأضرار المحتملة، كما تساعد الفحوصات المبكرة في توجيه الخطة العلاجية بشكل أفضل، حيث يمكن للطبيب تحديد نوع الخلل ودرجته، واختيار التدخل المناسب سواء كان غذائياً أو دوائياً أو داعمًا، ويؤدي ذلك إلى تحسين استجابة الطفل للعلاج، وزيادة فرص تحسين النمو المعرفي والسلوكي، مما ينعكس إيجاباً على جودة حياة الطفل وأسرته، وتسهم الفحوصات المبكرة أيضاً في رفع مستوى الوعي الصحي لدى الأسرة والمجتمع، حيث تساعد الأسرة على فهم الحالة الصحية للطفل بشكل علمي، وتقلل من القلق والحيرة الناتجة عن غموض الأعراض، كما تدعم الجهود الصحية في تطوير برامج فحص مبكر، خاصة للأطفال المعرضين لخطر الاضطرابات النمائية، مما يعزز مفهوم الوقاية والتدخل المبكر في المجال الصحي، يمكن أن يساعد التدخل المبكر في طرح البيانات التي أساساً لبروتوكولات علاجية جديدة، تشمل العلاج المضاد للالتهابات، والتصحيج الأيضي، واستعادة وظيفة الميتوكوندريا. (Generalov, 2025))

الفحوصات الأساسية والقيم المرجعية المرتبطة بها

تشمل الفحوصات الأساسية للكشف عن خلل الميتوكوندريا مجموعة من التحاليل العملية البسيطة نسبياً، والتي تهدف إلى تقييم وظائف الأيض وإنتاج الطاقة في الجسم، ومن أبرز هذه الفحوصات تحليل حمض اللاكتيك في الدم، حيث يعد ارتفاع مستواه مؤشراً محتملاً على ضعف كفاءة الميتوكوندريا في إنتاج الطاقة، ويتم مقارنة النتائج بالقيم المرجعية الطبيعية لتحديد وجود خلل من عدمه، كما يستخدم تحليل حمض البيروفيك إلى جانب اللاكتيك، حيث إن التوازن بين هذين العنصرين يعكس كفاءة العمليات الأيضية داخل الخلايا، ويعد اختلال النسبة بينهما علامة مهمة على وجود اضطراب في الميتوكوندريا، وتساعد القيم المرجعية لهذه التحاليل في تفسير النتائج بشكل علمي، مما يدعم التشخيص المبدي للحالة. (Akhtar, 2025))

وتشمل الفحوصات الأساسية أيضاً تحاليل وظائف الكبد والعضلات، مثل إنزيم الكرياتين كيناز، حيث إن ارتفاع هذا الإنزيم قد يشير إلى تأثير العضلات نتيجة نقص الطاقة، كما يمكن إجراء تحاليل الأمونيا في الدم، والتي قد ترتفع في بعض حالات خلل الميتوكوندريا، ويُقارن ذلك بالقيم المرجعية المعتمدة لتحديد درجة الاضطراب، وتعتبر القيم المرجعية عنصراً أساسياً في تفسير نتائج الفحوصات، حيث تساعد في التمييز بين النتائج الطبيعية وغير الطبيعية، كما تُراعى هذه القيم عمر الطفل وحالته الصحية العامة، وتوفر مؤشراً أولياً مهماً للطبيب قبل الانتقال إلى الفحوصات المتقدمة، مما يجعل الفحوصات الأساسية خطوة ضرورية في مسار التشخيص. (Pinto, 2025))

الفحوصات المتقدمة وأهميتها في التشخيص الدقيق

تستخدم الفحوصات المتقدمة عندما تشير الفحوصات الأساسية إلى احتمال وجود خلل في الميتوكوندريا، حيث تهدف هذه الفحوصات إلى الوصول إلى تشخيص أكثر دقة وتحديد نوع الخلل بشكل واضح، ومن أبرز هذه الفحوصات

التحليل الجينية التي تساعد في الكشف عن الطفرات الوراثية المرتبطة بوظائف الميتوكوندريا، سواء في الحمض النووي الخاص بها أو في الجينات النووية المرتبطة بها، كما تشمل الفحوصات المتقدمة تحليل نشاط الإنزيمات الميتوكوندرية في الخلايا، والتي يتم إجراؤها في مختبرات متخصصة، وتساعد هذه التحليلات في قياس كفاءة سلسلة إنتاج الطاقة داخل الميتوكوندريا، وتُعد نتائجها دقيقة ومهمة لتأكيد التشخيص، خاصة في الحالات التي تكون فيها الأعراض غير واضحة أو متداخلة. (Hill, 2025)

وفي بعض الحالات قد يتم اللجوء إلى فحص خزعة العضلات، حيث يتم أخذ عينة صغيرة من العضلات لدراسة شكل ووظيفة الميتوكوندريا تحت المجهر، وتُعد هذه الطريقة من أكثر الفحوصات دقة، لكنها تستخدم فقط عند الضرورة، لما تتطلبه من إجراءات طبية خاصة، وتساعد نتائجها في تحديد شدة الخلل وتأثيره على الخلايا، وتكمن أهمية الفحوصات المتقدمة في دعم التشخيص النهائي ووضع خطة علاجية دقيقة، حيث تساعد في تحديد نوع التدخل المناسب لكل حالة، وتقلل من احتمالية التشخيص الخاطئ، كما تسهم في تطوير البحث العلمي وفهم العلاقة بين خلل الميتوكوندريا واضطراب طيف التوحد بشكل أعمق، مما يفتح المجال أمام أساليب علاجية أكثر تخصصاً في المستقبل. (Akhtar, 2025)

أهم النتائج

توصل البحث إلى أن خلل الميتوكوندريا يُعد من العوامل البيولوجية المهمة المرتبطة باضطراب طيف التوحد، حيث يؤثر هذا الخلل على إنتاج الطاقة داخل الخلايا العصبية، مما ينعكس على نمو الدماغ ووظائفه، وتبين أن نقص الطاقة والإجهاد التأكسدي يلعبان دوراً في ظهور بعض الأعراض السلوكية والمعرفية لدى الأطفال المصابين بالتوحد.

كما أظهرت نتائج البحث أن الأعراض الناتجة عن خلل الميتوكوندريا قد تشابه مع أعراض اضطرابات نمائية أخرى، مما يجعل التشخيص الدقيق أمراً صعباً في بعض الحالات، ويؤكد ذلك أهمية الاعتماد على الفحوصات الطبية المتخصصة وعدم الاكتفاء بالملاحظة السلوكية فقط عند تشخيص حالات التوحد المرتبطة بخلل الميتوكوندريا.

وبين البحث أن الفحوصات المبكرة تسهم بشكل كبير في الكشف عن خلل الميتوكوندريا قبل تفاقم الأعراض، حيث يساعد التشخيص المبكر في توجيه التدخل العلاجي المناسب، ويزيد من فرص تحسين الحالة الصحية والسلوكية للطفل، كما يخفف من الأعباء النفسية والاجتماعية التي تواجهها الأسرة.

كما خلص البحث إلى أن الجمع بين الفحوصات الأساسية والمتقدمة يُعد أفضل أسلوب للوصول إلى تشخيص دقيق، حيث توفر الفحوصات الأساسية مؤشرات أولية مهمة، بينما تساعد الفحوصات المتقدمة في تأكيد التشخيص وتحديد نوع الخلل بدقة، مما يدعم وضع خطط علاجية أكثر فاعلية.

التوصيات والمقترحات

أهمية تعزيز برامج الفحص المبكر للأطفال، خاصة الأطفال الذين تظهر لديهم مؤشرات تأخر نمائي أو سلوكي، وذلك بهدف الكشف المبكر عن خلل الميتوكوندريا والتدخل في الوقت المناسب، مما يساهم في تقليل شدة الأعراض وتحسين نتائج العلاج.

زيادة الوعي الصحي لدى أولياء الأمور والعاملين في المجال الصحي والتعليمي حول دور الميتوكوندريا وعلاقتها باضطراب طيف التوحد، من خلال الندوات والبرامج التثقيفية، مما يساعد في التعرف المبكر على الأعراض وتوجيه الأطفال للفحوصات اللازمة.

ضرورة دعم الدراسات والأبحاث العلمية التي تتناول العلاقة بين خلل الميتوكوندريا واضطراب طيف التوحد، خاصة في المجتمعات العربية، بهدف تطوير أدوات تشخيصية محلية، وتحسين أساليب العلاج بما يتناسب مع الخصائص البيئية والوراثية للمجتمع.

الخاتمة

في الختام، يتضح أن خلل الميتوكوندريا يعد عاملاً مهماً قد يرتبط باضطراب طيف التوحد من خلال تأثيره على إنتاج الطاقة ووظائف الخلايا العصبية، وتبرز الفحوصات المبكرة كأداة أساسية للكشف عن هذا الخلل والتدخل في الوقت المناسب، مما يساعد في تحسين التشخيص ودعم الخطط العلاجية، ويؤكد ذلك أهمية الاهتمام بالفحص المبكر والتكامل بين الجوانب الطبية والتشخيصية لتحقيق أفضل نتائج ممكنة للأطفال المصابين باضطراب طيف التوحد.

المراجع والمصادر

- . Khaliulin, I., et al. (2024). The multifaceted role of mitochondria In autism spectrum disorder Molecular Psychiatry. <https://doi.org/10.1038/s41380-024-02725-z>
- Hill, J., et al. (2025). A mitochondrial supplement improves function and mitochondrial activity
- Akhtar, M., & Rahaman, M. (2025). The interplay of oxidative stress, mitochondrial dysfunction And neuroinflammation in ASD. Brain Sciences, 15(8), 853. <https://doi.org/10.3390/brainsci15080853>
- Pinto Payares, A., et al. (2024). A systematic review on the role of mitochondrial Dysfunction/disorders in neurodevelopmental disorders. Frontiers in Psychiatry, 15, 1389093. <https://doi.org/10.3389/fpsyt.2024.1389093>
- . Generalov, V., et al. (2025). The relationship of Inflammation with energetic metabolism and Mitochondrial dysfunction in ASD. Neurochemical Journal <https://doi.org/10.1134/S1819712425700242>