**المستخلص عربي :**

هذا التقرير النهائي لفترة السنة الأولى من فترة البحث المقررة سنتان وذلك كمرحلة أولى للمشروع ، خلال فترة إجراء المشروع تحمل الفريق معظم المهام كإجراء طبيعي ، وهذه الإجراءات تشمل على : جمع المعلومات المنشورة ذات الصلة بالمشروع، الوثائق الخاصة بالبروتوكول ، جمع العينات الموثقة بشبكة بين الفريق في وحدة الجينوم الطبية في مركز الملك فهد للبحوث الطبية ومختلف المستشفيات المساهمة في جمع المعلومات .

لقد استطاع الفريق البحثي والحمد لله خلال الفترة الماضية من عمل قاعدة بيانات لجمع أعراض تحتوي على التاريخ المرضي المفصّل ونتائج التحاليل المخبرية الأولية . كما تم طلب المستلزمات الخاصة بجزء تحليل الكروموسومات والحمد لله تم بنجاح إنجاز غالبية العمل البحثي المتعلق بتحليل الكروموسومات للأطفال المصابين بأمراض وراثية وعيوب خلقية بالتعاون بين المراكز المعنية ووحدة الجينوم بمركز الملك فهد للبحوث الطبية .

لقد تم تطبيق بروتوكولات أقرب ما تكون إلى الكمال واختيار جودة الأجهزة المعمول بها على هذه البروتوكولات لتثبت قاعدة الاختبارات المستقبلية لعينات المرضى.

المعضلة الأساسية التي واجهها الفريق البحثي هي تخفيض الميزانية التي أعطت إنطباعاً سلبياً لتحقيق أهداف المشروع الرئيسية وبالتالي لم يكن بالإمكان تطبيق الجزء الثاني من المشروع . ولقد تقدم الفريق البحثي بطلب لمجلس البحث العلمي الموقر الموافقة على الدعم للمرحلة الثانية للمشروع ولذلك يتمنى الفريق أن يكون هنالك تعويض عن هذا الفارق في المستقبل إنشاء الله.

**Abstract:**

This final report of the first year of the research assessed two years as a first phase of the project, during the duration of the project with the team most of the tasks as a normal, these measures include: collection of published information relevant to the project, the documentation for the protocol, sampling documented a network between the team Genomic Medicine Unit at the King Fahd Medical Research and the various hospitals contribute to the collection of information.

 The research team was able, thank God, during the last period of the work of a database for the collection of symptoms contain detailed medical history and results of preliminary laboratory tests. Also been requested supplies for chromosomal analysis part, thank God, was the successful completion of the majority of research work on the analysis of chromosomes of children with genetic diseases and birth defects in collaboration between the centers involved and the integrity of the genome at the King Fahd Medical Research.

 Protocols have been applied Matkon closer to perfection and quality selection of devices applicable to these protocols to prove the base for future tests patient samples.

 The basic dilemma faced by the research team is to reduce the budget, which gave a negative impression to achieve the main objectives of the project and therefore could not have been the application of Part II of the project. The progress of the research team at the request of the Council of Scientific Research approved the distinguished support of the second phase of the project and the team hopes that there be compensation for this difference in the future, God willing.