

# سندرم سکل



این سندرم سه نوع می باشد: تیپ یک [SCKL1](#) ، تیپ دو [SCKL2](#) و تیپ سه [SCKL3](#). سندرم سکل جز اختلالات ارثی شدیداً نادر است که با تاخیر رشد در زمان قبل از تولد که نتیجه آن وزن کم در زمان تولد است، هویدا می شود. تاخیر رشد بعد از تولد نیز ادامه پیدا می کند و باعث کوتاهی قد یا دوارفیسم می گردد.

علائم و نشانه های دیگر شامل سر کوچک غیرطبیعی (میکروسفالی)، درجات متفاوت عقب ماندگی ذهنی، شکل صورت غیرطبیعی مانند برجستگی بینی منقارمانند، چشم های بزرگ غیرطبیعی، صورت باریک، گوش های بدشکل و یا فک کوچک می باشد.

علاوه بر این بعضی از نوزادان بیمار ممکن است در انگشتان پنجم خود دچار خمیدگی همیشگی باشند. بدشکلی در لگن ها ، دررفتگی استخوان در ساعد (دررفتگی شعاعی) و/یا سایر ناهنجاری های فیزیکی از دیگر علائم و نشانه های این بیماری می باشد.

سندرم سکل جز اختلالات بسیار نادری است که میزان شیوع آن در جمعیت زنان و مردان برابر می باشد. از سال 1960 تاکنون حدود 100 مورد از این سندرم شناسایی شده است.

## علائم و نشانه ها

- سندرم سکل بوسیله رشد و تکامل آهسته جنین اتفاق می افتد که باعث کاهش وزن در زمان تولد می باشد. به طور غیرمعمول رشد

آهسته و بلوغ تاخیری در استخوان بعد از تولد ادامه پیدا می کند. و به صورت خاص منجر به کوتاهی قد یا دوارفیسم می گردد.

- عقب ماندگی ذهنی ملایم تا شدید همچنین در زمان تولد به صورت مادرزادی اتفاق می افتد. ولی ممکن است تا زمانی که کودک بزرگ تر شود، علائم بروز پیدا نکند.
- نوزادان با سندرم سکل دارای اختلالات متمایز سر و صورت می باشند. در بیشتر موارد، نوزادان درگیر میکروسفال هستند که وضعیت شکل سر کوچکتر از حد مورد انتظار برای یک نوزاد است. همچنین پیشانی تورفته، فک کوچک که بیش از حد عقب رفته است یا فرم مثلثی و منحنی به خود گرفته است.
- به دلیل این نوع از اختلالات بخش میانی صورت ممکن است به صورت غالب مشخص تر باشد. علاوه براین در بعضی موارد فیروز مفاصل بین استخوان جمجمه اتفاق می افتد. در همین راستا سر ممکن است به صورت غیرطبیعی بسته به اینکه کدام قسمت جمجمه آسیب دیده باشد، کشیده یا کوتاه شود.
- در بعضی نوزادان با سندرم سکل اختلالات دیگر سر و صورت از جمله چشم های بزرگ غیرمعمول با چین خوردگی پلک به سمت پایین؛ چشم های متقاطع (استرابیسم)؛ گوش های ناهنجار (دیسپلاستیک) و/یا سقف بسیار قوسی دهان (کام) که ممکن است به طور ناقص شکل گرفته باشد (شکاف کام) دیده شده است.

## از علائم و نشانه های دیگر

- در بعضی بیماران یک سمت صورت بزرگتر از طرف دیگر می باشد. بعضی نوزادان بیمار دارای اختلالات دندانی شامل هایپوپلازی مینای دندان یا قرار گرفتن نامناسب دندان ها می باشند.
- همچنین بعضی از کودکان با سندرم سکل دارای اختلالات اسکلتی در قسمت استخوان ساعد دست، نابجایی آرنج ها و لگن ها و همچنین ناتوانی کامل در باز و بسته کردن زانوها می باشند.
- در برخی موارد، کودکان مبتلا ممکن است دچار انحنای غیرعادی از جلو به عقب و/یا پهلو به پهلو در اسکلت بدن می شوند.
- ناهنجاری های اسکلتی ممکن است شامل ثابت نگه داشتن انگشتان پنجم در حالت خمیده (کلینوداکتیلی)، ناهنجاری پا در حالت پیچ خورده (کف پای چپ) و/یا عدم وجود تعدادی از دنده ها است. کودکان مبتلا ممکن است دارای موهای بیش از حد بدن (هیرسوتیسم)، و/یا چین و چروک عمیق در کف دست باشند.

▪ افراد مبتلا با سندرم سکل ممکن است با اختلالات خونی شامل نقص در سلول های مغزاستخوان شامل گلبول های قرمز خون، گلبول سفید و پلاکت ها باشند.

## علت

سندرم سکل جز اختلالات بسیار نادر است که دارای الگوی وراثت اتوزمال مغلوب می باشد. موتانت های ژن های قرار گرفته بروی سه کروموزوم مختلف باعث ایجاد سه واریانت متفاوت در این سندرم می گردد.

## مکان نقشه ژنی

سکل سندرم 1 بروی کروموزوم شماره 3 (3q22-q24).

سکل سندرم شماره 2 بروی کروموزوم 18 (18p11.31-q11).

سندرم سکل شماره 3 بروی کروموزوم شماره 14 (14q21-q22).

ژن درگیر در سکل سندرم 1 به عنوان ژن آتاکسی-تلانژکتازی و پروتئین مرتبط با Rad3 شناخته شده است. ولی ژن های دخیل در سکل سندرم تیپ 2 و 3 ناشناخته هستند. اختلالات ژنتیکی مغلوب زمانی رخ می دهد که یک فرد ژن غیرطبیعی یکسانی را برای یک ویژگی از یکی از والدین به ارث می برد. اگر فردی یک ژن بیمار را به ارث ببرد و یک ژن سالم، در این حالت این فرد را ناقل آن ژن بیماری می نامیم.

علائم و نشانه های یک سری از اختلالات دیگر بسیار شبیه به سندرم سکل می باشد. و مقایسه و بررسی آن ها ممکن است برای تشخیص بسیار مفید و کارآمد باشد.

سندرم سکل یکی از شش اختلالی می باشد. که باعث کوتولگی می شود. این اختلال ویژگی های مشابهی شامل بدشکلی اسکلتی (دیسپلازی)، نقص رشدی قبل از تولد و همچنین نقص در دوران نوزادی و کودکی را شامل می شود. و نتیجتاً درجات متفاوتی از کوتولگی را ایجاد می کند. این گروه از اختلالات شامل سندرم سکل، سندرم مایر-گورلین، سندرم راسل-سیلور، کوتولگی استئودیسپلازی ماژوسکی تیپ 1 و 2 و 3 .



## درمان های متداول و استاندارد

با پیشرفت در تکنیک اولتراسونوگرافی، سندرم سکل ممکن است که قبل از تولد تشخیص داده شود. بعد از تولد نیز سندرم سکل ممکن است براساس ارزیابی های کلینیکی، سابقه بیماری و تنوعی از تست های خاص تشخیص داده شود.

اگرچه اختلالات متمایز فیزیکی، اسکلتی، سر و صورت در ارتباط با سندرم سکل ممکن است در زمان تولد (به صورت مادرزادی) ظاهر شود، در بعضی موارد تشخیص سندرم سکل تا زمان کودکی بیمار و پیشرفت کامل بیماری (هنگاهی که کوتاهی قد یا عقب ماندگی ذهنی به وضوح آشکار گردد) قابل تایید نمی باشد.

تهیه و ترجمه توسط : خانم شراره سلمانی زاده. (آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک ژنوم).