

سندرم نونان



سندرم نونان نوعی اختلال ژنتیکی است که از رشد طبیعی در قسمت های مختلف بدن جلوگیری می کند. فرد می تواند از طرق مختلفی تحت تأثیر سندرم نونان قرار گیرد. این موارد شامل ویژگی های غیرمعمول صورت، کوتاهی قد، نقص قلب، سایر مشکلات جسمی و تاخیرهای احتمالی رشد است.

سندرم نونان در اثر جهش ژنتیکی ایجاد می شود، وقتی کودکی مبتلا می گردد که یک نسخه از ژن آسیب دیده را از والدین به ارث برده باشد (وراثت غالب). همچنین می تواند به صورت جهش خود به خودی رخ دهد، به این معنی که سابقه خانوادگی در آن وجود نداشته است. هورمون رشد ممکن است برای درمان کوتاهی قد در برخی از افراد مبتلا به سندرم نونان استفاده شود.

علائم

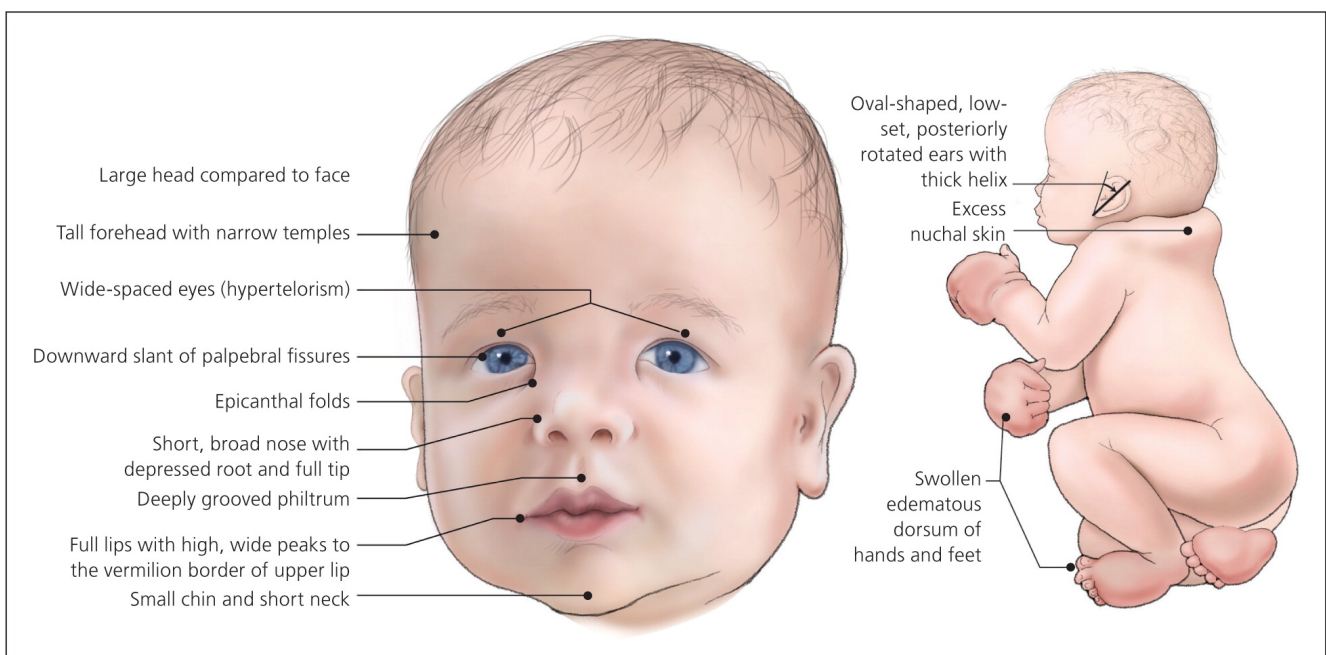
علائم و نشانه های سندرم نونان در افراد بسیار متفاوت است و ممکن است خفیف تا شدید باشد. مشخصات ممکن است مربوط به ژن خاص حاوی جهش باشد.

ویژگی های صورت

ظاهر صورت یکی از اصلی ترین ویژگی های بالینی است که منجر به تشخیص سندرم نونان می شود.

ویژگی ها ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- بینی در قسمت بالایی فرو رفته
- دهان یک شیار عمیق بین بینی و دهان دارد و قله های گسترده ای در لب بالایی دارد. شکافی که از لبه بینی به گوشه دهان می رود با افزایش سن عمیقاً شیار دار می شود. دندان ها ممکن است کج باشند ، سقف داخلی دهان (کام) بسیار قوسی باشد و فک پایین نیز کوچک باشد.
- ویژگی های صورت ممکن است درشت به نظر برسند ، صورت ممکن است افتاده و بی حالت به نظر بیاید.
- سر ممکن است بزرگ با پیشانی برجسته باشد.
- ممکن است پوست با افزایش سن نازک و شفاف به نظر برسد.



بیماری قلبی

بسیاری از افراد مبتلا به سندرم نونان با نوعی نقص قلبی (بیماری مادرزادی قلب) متولد می شوند که برخی از علائم و نشانه های اصلی این اختلال را تشکیل می دهند. برخی از مشکلات قلبی می توانند در اواخر زندگی رخ دهند. برخی از اشکال بیماری مادرزادی قلب مرتبط با این اختلال عبارتند از:

- اختلالات دریچه
- ضخیم شدن عضله قلب (کاردیومیوپاتی هیپرتروفیک)
- سایر نقایص ساختاری قلب. نقص ها می توانند شامل حفره ای در دیواره باشند که دو محفظه تحتانی قلب را از هم جدا می کند (نقص دیواره بین بطنی) ، تنگی شریانی که خون را برای

اکسیژن به ریه ها می رساند (تنگی شریان ریوی) یا رگ اصلی خون (آئورت) که خون را از قلب به بدن منتقل می کند (انعقاد آئورت).

▪ ریتم نامنظم قلب، این می تواند با یا بدون ناهنجاری ساختاری قلب اتفاق بیفتد. ریتم نامنظم قلب در اکثر افراد مبتلا به سندرم نونان رخ می دهد.

مسائل رشد

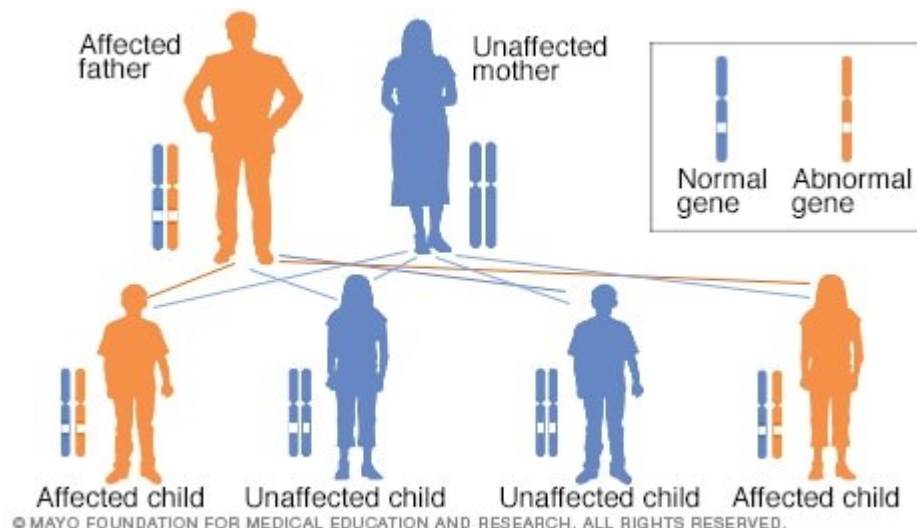
سندرم نونان می تواند رشد طبیعی را تحت تأثیر قرار دهد. بسیاری از کودکان مبتلا به سندرم نونان با سرعت طبیعی رشد نمی کنند. مشکلات ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- وزن هنگام تولد احتمالاً طبیعی خواهد بود، اما رشد با گذشت زمان کند می شود.
- مشکلات غذایی ممکن است منجر به تغذیه نامناسب و افزایش وزن می شود.
- سطح هورمون رشد ممکن است ناکافی باشد.
- تا بزرگسالی ، برخی از افراد مبتلا به سندرم نونان ممکن است قد طبیعی داشته باشند ، اما کوتاهی قد شیوع بیشتری دارد.

مسائل اسکلتی - عضلانی

برخی از مسائل مشترک می تواند شامل موارد زیر باشد:

- قفسه سینه ای با شکل غیر معمول
- نوک سینه های پهن
- گردن کوتاه ، اغلب با چین های اضافی پوست یا عضلات برجسته گردن
- تغییر شکل ستون فقرات



ناتوانی های یادگیری

افراد مبتلا به سندرم نونان تحت تأثیر قرار نمی گیرند. با این حال ، افراد ممکن است:

- افزایش خطر ناتوانی های یادگیری و ناتوانی ذهنی خفیف
- طیف وسیعی از مسائل ذهنی ، عاطفی و رفتاری که معمولاً خفیف هستند
- کم شنوایی و بینایی که ممکن است یادگیری را پیچیده کند

شرایط چشم

علامت شایع سندرم نونان ، ناهنجاری چشم و پلک است. این علائم ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- مشکلات در عضلات چشم
- مشکلات انکساری ، مانند آستیگماتیسم ، نزدیک بینی یا دور بینی
- حرکت سریع کره چشم (نیستاگموس)
- آب مروارید
- مشکلات شنوایی

تهیه و ترجمه توسط : زویا نجفی ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی](#)
 ژنوم اصفهان - [مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک ژنوم](#)
 اصفهان - [بخش R&D](#) - [واحد سرطان](#))