

سندرم چشم گربه ای چیست؟



سندرم چشم گربه ای می تواند بسیاری از قسمت های بدن از جمله چشم، گوش، قلب و کلیه ها را تحت تاثیر قرار دهد. این سندرم به دلیل وجود مشکل در کروموزوم ها ایجاد می شود، بنابراین افراد از بدو تولد علائم آن بروز پیدا میکنند.

این نامگذاری به این دلیل است که یکی از رایج ترین علائم آن چشم هایی شبیه چشم های گربه هستند. به این دلیل که یک سوراخ در عنبیه (قسمت رنگی چشم) فرد بیمار وجود دارد.

فقط بین 1 در 50000 تا 1 در 150000 نفر در جهان به این سندرم مبتلا هستند. به آن سندرم اشمید فراکارو نیز می گویند.

علائم:

سندرم چشم گربه ای بر نحوه شکل گیری قسمت های خاصی از بدن نوزاد قبل از تولد تأثیر می گذارد. علائمی که می توانید مشاهده کنید عبارتند از:

شکاف لب یا کام

چشم های ضربدری

مایل به سمت پایین تا گوشه چشم

چشم هایی که فاصله زیادی از هم دارند (هیپرتلوریزم)

برچسب های پوستی (تکه های کوچک پوست آویزان)

سوراخ های کوچک یا حفره ها در جلوی گوش ها

گوش هایی که شکل غیر معمول دارند

کودکی که با این عارضه متولد می شود نیز ممکن است دارای موارد زیر باشد:

آترزی مقعد : مقعد به درستی تشکیل نمی شود و منفذی ندارد

نقص مادرزادی قلب: قلب درست قبل از تولد تشکیل نمی شود

ستون فقرات خمیده (اسکولیوز)، مهره های جوش خورده، دنده های از دست رفته یا لگن دررفته

زردی یا سایر مشکلات کبدی

مشکلات کلیه و مجاری ادراری

مشکل در دید واضح

مشکل شنوایی به دلیل شکل گیری گوش ها

همچنین ممکن است کودک دارای تاخیر خفیف در رشد یا یادگیری، مشکلات رفتاری یا مشکلات گفتاری باشد. همچنین ممکن است قد آنها کمتر از حد متوسط □□ باشد.



علل بروز:

سندرم چشم گربه ای زمانی اتفاق می افتد که مشکلی در کروموزوم 22 وجود داشته باشد. پزشکان مطمئن نیستند که چرا این کروموزوم به درستی شکل نمی گیرد. به ندرت از والدین منتقل می شود، اما ممکن است به این شکل اتفاق بیفتد.

تشخیص:

برای اطمینان از ابتلای فرزندان به سندرم چشم گربه ای، پزشک می تواند نمونه بافت جنینی را آزمایش کند. نمونه گیری از طریق خون یا بیوپسی استخوان انجام می شود (مقداری مغز استخوان را با سوزن بیرون می آورند)

اگر باردار هستید، پزشک شما ممکن است علائمی مبنی بر ابتلای فرزندان به سندرم چشم گربه ای را در سونوگرافی ببیند که از امواج صوتی با فرکانس بالا برای تهیه تصاویر دقیق از کودک شما استفاده می کند.

اگر پزشک به جنین شما مشکوک شود، می تواند از طریق آمنیوسنتز، سلامت کروموزومی جنین شما را چک کند.

نمونه برداری جنین یا از مایع آمنیون دور جنین با سرنگ انجام میشود یا از پرزهای جفتی برداری می کنند تا مورد آزمایش قرار گیرد.

برای نمونه گیری از پرزهای جفتی ، پزشک نمونه کوچکی از پرزها را با سوزن از شکم شما برمیدارد یا از طریق واژن با یک لوله کوچک و نازک به نام کاتتر می گیرد.

نمونه برای یک متخصص فرستاده میشود تا به دنبال نشانه های مشکلات کروموزومی باشد. دو نوع آزمایش ژنتیکی که متخصص ممکن است انجام دهد عبارتند از:

کاریوتایپ: این به پزشک شما تصویری از کروموزوم ها را میدهد که از کوچکترین به بزرگترین چیده شده اند. این روش به آنها کمک می کند تا هر گونه ناهنجاری کروموزومی را ببینند.

هیبریداسیون درجا فلورسانس (FISH): در این روش از رنگ فلورسنت برای علامت گذاری کروموزوم ها استفاده می شود تا پزشکان بتوانند آنها را ببینند.

تهیه و ترجمه توسط خانم : فاطمه عطائی ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان](#) - [مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک ژنوم اصفهان](#)).