

سندروم فایفر

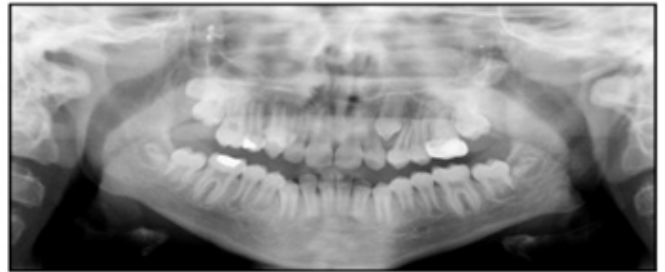


سندروم فایفر یک اختلال ژنتیکی نادر است که در اثر بسته شدن زودرس شیارهای جمجمه ([کرایونیوسینوستوز](#)) رخ میدهد. علائم این بیماری شامل هیپرتلوریزم (فاصله بیش از حد و غیر عادی بین چشم ها) ، کم عمق بودن کاسه چشم، بیرون زدگی کره چشم، بینی عقابی شکل، انگشت شست پهن و بزرگ در دست و پا و کاهش شنوایی است. سه فرم از این بیماری شناسایی شده است که تیپ دو و سه جدی تر هستند.

سندروم فایفر یک بیماری اتوزومال غالب است که در پی جهش در ژنهای FGFR1 و FGFR2 رخ میدهد. این ژن ها مسئول ساخت رسپتور فاکتور رشد فیبروبلاست هستند و در کنترل چگونگی رشد و مرگ سلولها نقش دارند.

عوارض و علائم سندروم فایفر:

- بینی عقابی
- بزرگی چشم ها و دوری آنها از هم
- پیشانی بلند
- فک بالایی بسیار کوچک
- نا مرتب بودن دندان ها و مشکلات دندانی از دیگر عوارض این بیماری است که در برخی از مبتلایان به سندروم فایفر رخ میدهد.



- انگشت کوتاه دست و پا
- شست دست و پا بزرگ و پهن تر از حالت طبیعی است و از انگشت های دیگر فاصله دارد
- بهم چسبیدگی انگشت های دست و پا



▪ بیش از نیمی از کودکان مبتلا کمبود شنوایی دارند

کودکان مبتلا به سندروم فایفر نوع ۲ و ۳ معمولاً دچار تاخیر رشد و مشکلات مغزی و دستگاه عصبی هستند. بدون درمان زودهنگام، کودکان ممکن است دچار مشکلاتی شوند که خطر مرگ را به همراه دارد.

فایفر نوع اول

در این نوع مشکلات بسیار خفیف بوده و اگر کودک عمل شود هیچ تغییری مشاهده نمی شود. این نوع فایفر به نوع A معروف است.

فایفر نوع دوم

در این نوع که نوع B نیز نامیده میشود پیشرفت بیماری قابل توجه است و علامت ها واضح تر از نوع اول است بطوری که شما با کمی دقت میتوانید این مشکل را تشخیص دهید.

فایفر نوع سوم

نوع سوم فایفر به نوع C مشهور می باشد که در آن مشکلات جدی تر از دو نوع قبلی بروز می کند و نشانه های این بیماری بسیار واضح اند.



Type I

Type II

Type III

نحوه تشخیص سندروم فایفر:

تشخیص دادن بیماری فایفر به محض تولد صورت می گیرد و زمانی که پزشک اندازه گیری های لازم را انجام می دهد و دست و پای نوزاد را می بیند می تواند به این مشکل پی ببرد. البته عدم رشد کافی نوزاد در جلسات سونوگرافی نیز مشخص می شود ولی برای تشخیص دقیق تر، جنین باید به دنیا بیاید. همچنین شما می توانید با آزمایش ژنتیک این مشکل را به راحتی تشخیص بدهید.

نحوه تشخیص سندروم فایفر:

تشخیص دادن بیماری فایفر به محض تولد صورت می گیرد و زمانی که پزشک اندازه گیری های لازم را انجام می دهد و دست و پای نوزاد را می بیند می تواند به این مشکل پی ببرد. البته عدم رشد کافی نوزاد در جلسات سونوگرافی نیز مشخص می شود ولی برای تشخیص دقیق تر، جنین باید به دنیا بیاید. همچنین شما می توانید با آزمایش ژنتیک این مشکل را به راحتی تشخیص بدهید.

درمان سندروم فایفر:

درمان کودک به نشانه ها بستگی دارد. ممکن است به گروهی از متخصصها، از جمله پزشکان، جراحان، روانشناسان، گفتار و زبان درمانگرها و افراد دیگر نیاز داشته باشید. جراحی نقش کلیدی در درمان ایفا می کند.

درمان های زود هنگام می تواند از بروز بسیاری از مشکلات پیشگیری

کند.

بنابراین برای این که بتوانید از بروز مشکلات بعدی این کودکان پیشگیری کنید بهتر است روش های درمانی را به کار بگیرید. بعد از این که جوانب سنجیده شد نوزاد را جراحی می کنند تا بتوانند اندازه چشم ها و مغز را به حد طبیعی نزدیک کنند و شنوایی و بینایی نوزاد را افزایش دهند. البته در سال های بعد با بزرگ شدن کودک می توانید از جراحی های زیبایی استفاده کنید و ظاهر کودک را بهبود بخشید تا بتوانید به بالا بردن اعتماد به نفس او کمک کنید.

تهیه و ترجمه توسط خانم : زهرا قطره سامانی (آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - سیتوژنتیک - مرکز تحقیقات ژنوم اصفهان)