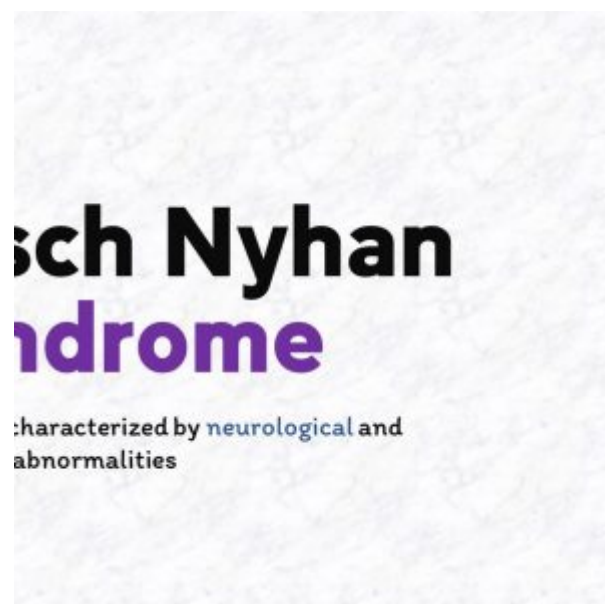


سندروم لش نیهان



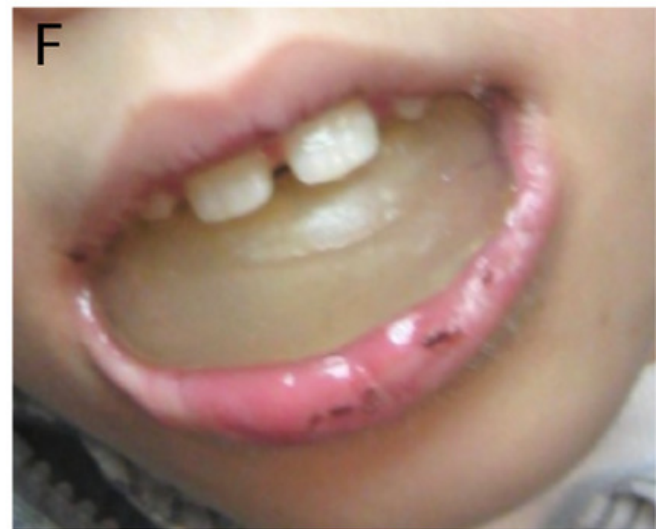
سندروم لش نیهان وضعیتی است که با هنجاری های عصبی و رفتاری و تولید بیش از حد اسیداوریک در بدن مشخص می شود. این بیماری تقریباً "منحصراً" در مردان رخ می دهد. نشانه ها و علائم شامل آتروز التهابی (نقرس)، سنگ کلیه، سنگ مثانه و در حد متوسط ناتوانی شناختی می شود. اختلالات سیستم عصبی و رفتاری معمولاً "رخ می دهد، که شامل حرکات غیرارادی عضلات و آسیب به خود (از جمله گاز گرفتن و کوبیدن سر) می شود.

افراد مبتلابه سندروم لش نیهان معمولاً نمی توانند راه بروند، نیاز به کمک برای نشستن و معمولاً از ویلچر استفاده می کنند. سندروم لش نیهان در اثر تغییرات (جهش) در ژن HPRT1 ایجاد می شود و به صورت وابسته به X مغلوب به ارث می رسد. درمانش علامت دار و حمایتی است. افراد مبتلا اغلب پس از دهه اول یا دوم زندگیشان به دلیل نارسایی کلیوی زنده نمی مانند.

80-99 درصد از افراد این علائم را دارند:

- حرکات غیر طبیعی
- رفتارهای غیر طبیعی
- نقرس
- هیپر اوریسمی (افزایش سطح اوریک اسید)
- ناتوانی ذهنی
- 30-79 درصد از افراد این علائم را دارند:
- کم خونی

- نا رسایی کلیوی
- خون در ادرار

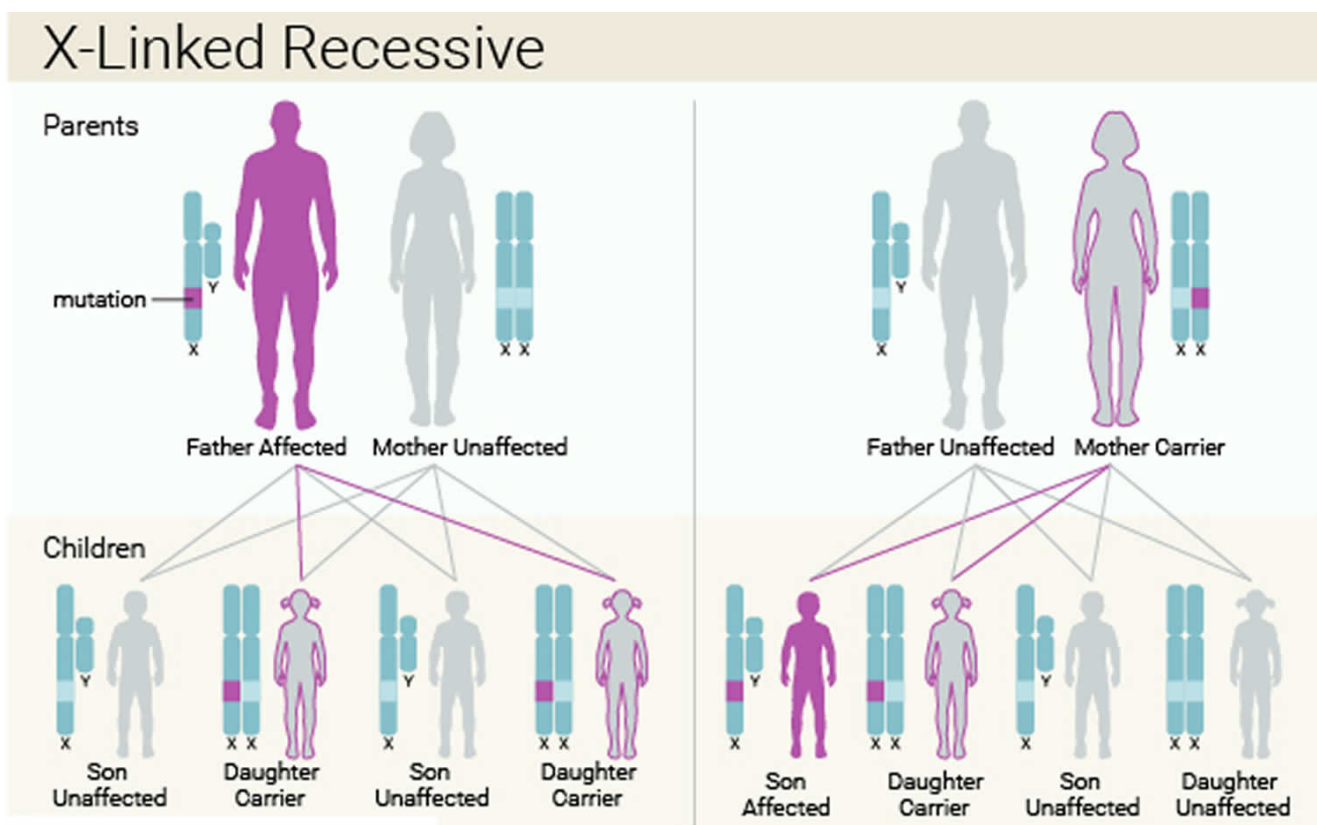


وراثت

سندروم لیش نیهان به صورت مغلوب وابسته به X به ارث می رسد. اگر ژن تغییر یافته (جهش یافته) مسئول این بیماری در X قرار داشته باشد یک

وضعیت به X مرتبط است. کروموزوم X یکی از دو تا کروموزوم X است. خنم هایی که دارای یک نسخه جهش یافته از ژن مسئول (در یکی از کروموزوم های X) هستند معمولاً این بیماری را ندارند و به عنوان ناقل شناخته می شوند.

این به این دلیل است که [آنها یک نسخه از ژن مسئول را در دیگر کروموزوم X خود دارند. آقایون با یک نسخه از ژن جهش یافته دارای نشانه و علائم هستند (آنها تحت تاثیر قرار میگیرند). زیرا آنها کروموزوم X دیگری با یک نسخه فعال از ژن را ندارند. به همین دلیل است که اختلالات مغلوب مرتبط با X از جمله لَش نیهان بسیار بیشتر در مردان رخ می دهد.



سندروم لَش نیهان به دلیل جهش در ژن HPRT1 ایجاد می شود. خانمی که ناقل بیماری لَش نیهان است در هر بارداری 50 درصد احتمال دارد که ژن حامل به طور تصادفی، یکی از کروموزوم X خود را به هر کودک انتقال می دهد. پسرانی که ژن جهش یافته را به ارث می برند تحت تاثیر قرار می گیرند و دخترانی که ژن جهش یافته را به ارث میبرند حامل می شوند. این به این معنی است که در هر بارداری یک خانم ناقل:

▪ 50 درصد شانس داشتن دختر و پسر سالم.

- 25 درصد شانس داشتن یک پسر بیمار.
- 25 درصد شانس داشتن یک دختر ناقل.

تشخیص

تشخیص یک بیماری ژنتیکی یا بیماری نادر اغلب میتواند چالش برانگیز باشد. متخصصان مراقبت های بهداشتی معمولاً "به تدریجچه پزشکی وعلائم و نشانه و معاینه فیزیکی ونتایج آزمایش های یک فرد نگاه میکنند تا تشخیص دهند.

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