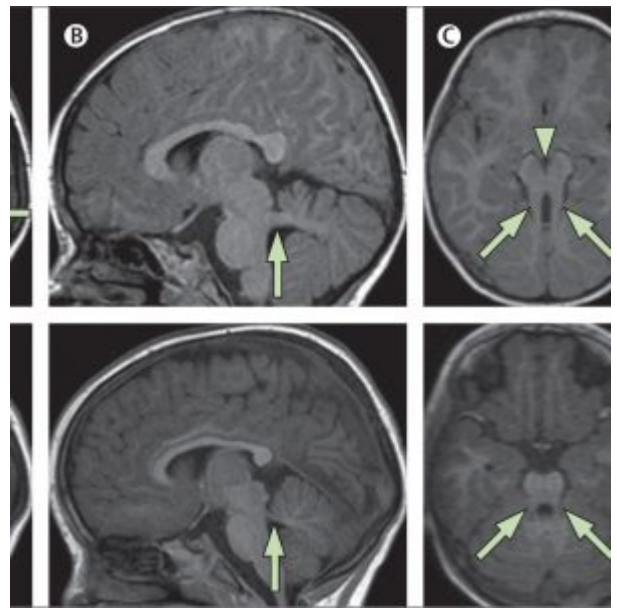


سندروم ژوبرت



سندروم ژوبرت یک بیماری نادر در جنین و کودکان، که تکامل مغزی شان به درستی صورت نگرفته است دیده می شود. قسمتی از مغز به نام ورمیس مخچه که کنترل تعادل و هماهنگی را بر عهده دارد تکامل نیافته یا کلاً تشکیل نشده است. ساقه مغز همچنان، که ارتباط دهنده مغز و نخاع میباشد نرمال نیست.

سندروم ژوبرت ممکن است بر قسمت های مختلفی از بدن تاثیرگذار باشد. این بیماری ممکن است منجر به مشکلات چندگانه از جمله تاخیرهای تکاملی و ناتوانی های ذهنی شود.

میزان شیوع

سندروم ژوبرت یک بیماری نادر است که شیوع آن 1 در هر 100,000 نوزاد تخمین زده می شود. با این حال تعداد کمی از مبتلایان گزارش می شوند.

مردم چقدر در معرض ریسک این سندروم می باشند؟

این بیماری وراثتی است بنابراین افراد دارای خویشاوند مبتلا به این بیماری، احتمال بیشتری برای داشتن بچه هایی با این سندروم خواهند داشت. همچنین این بیماری در بعضی از جوامع شایع تر است مثل یهودی ها، اشکنازی ها، فرانسوی-کانادایی ها.

علت بیماری

جهش در 35 یا تعداد بیشتری زن در ایجاد این بیماری دخیل است. در واقع این بیماری یا از طریق خانواده به ارث می رسد و یا اینکه شانس در ابتلا به آن دخیل باشد (بدون هیچ ارتباط فامیلی).

جهش ها منجر به تشکیل نادرست ساختار سلولی به نام سیلیا یا مژک های اولیه می شود. سیلیا برآمدگی های کوچکی در سطح سلول می باشند که در ارتباط سلول ها با هم دخیل هستند. این ساختارها به تکامل و عملکرد ارگان ها کمک میکنند.

سندروم ژوبرت در گروهی از بیماری ها به نام (**Ciliopathies**) قرار می گیرند.



مشخصات بیماری:

سندروم ژوبرت می تواند طیف وسیعی از علائم را حتی بین افراد یک خانواده بروز دهد. آنها می توانند بین دو طیف خفیف و شدید از مشکلات و علائم در قسمت های مختلف بدن قرار گیرند و این بستگی به این دارد چه ارگان و سیستمی از بدن بیمار درگیر شود.

شایع ترین نشانه های این بیماری در نوزادان:

-حرکات چشمی غیرطبیعی، مثل مشکلات حرکتی چشم ها از جایی به جای دیگر

- تنفس تند

- اختلال در رشد مغزی و تکامل زبانی

- عدم توانایی هماهنگی حرکات ارادی عضلانی (آتاکسی)، مثل راه رفتن، برداشتن اجسام و تکلم

- کاهش تون عضلانی (هایپوتونی)

بعضی از افراد با سندروم ژوبرت ممکن است یک سری ناهنجاری های جسمی هم داشته باشد، مثل:

▪ شکاف لب و یا کام

▪ ویژگی های متمایز صورت (پیشانی پلک، دهان مثلثی شکل)

▪ انگشتان دست و پای اضافی

▪ ناهنجاری های زبان

سندروم ژوبرت بر ارگان هایی که وابسته به سیلیا هستند، تاثیر می گذارند مثل:

- چشم ها

- کلیه ها

- کبد

چگونگی تشخیص سندروم ژوبرت:

متخصصین علایم کودکان و MRI را برای تشخیص این بیماری در نظر می گیرند. در بیماران با سندروم ژوبرت، تصویرهای بدست آمده از MRI مغزی علایم دندان نیش را نشان می دهد. قسمتی از سلول های مغزی که به درستی شکل نگرفته و فرمی شبیه دندان نیش در آن دیده خواهد شد.

زمانی در یک کودک سندروم ژوبرت تشخیص داده می شود که دارای:

- تاخیر رشدی، معلولیت یا کم توانی ذهنی

- هایپوتونی در دوران پس از زایمان همراه با رشد آتاکسی در آینده

- نشانه دندان مولر در MRI

مدیریت و درمان

درمان مشخصی برای این بیماری وجود ندارد. اما محققین ممکن است درمان هایی برای کاهش علائم و بهبود کیفیت زندگی پیشنهاد دهند.

ممانعت

راهی برای جلوگیری از سندروم ژوبرت وجود ندارد اما متخصصین ژنتیک می توانند به تشخیص فردی که در معرض ریسک ابتلا هست کمک کنند. این اطلاعات همچنین به فرد برای تصمیم گیری در خصوص بچه دار شدن یا نشدن کمک کند.

نظریه و دیدگاه کلی برای افراد با سندروم ژوبرت

نگاه کلی به نوزادان و بچه های مبتلا به سندروم ژوبرت به اینکه بخشی از ورمیس مخچه رشد کرده و یا کلا وجود ندارد، بستگی دارد. همچنین به میزان و شدت درگیری سایر اعضای بدن مرتبط است.

بعضی از کودکان درگیری خفیفی دارند با یکسری علائم خفیف و تقریباً تکامل نرمال. بقیه آنها مشکلات شدیدی را در تکامل و همچنین اختلال شدید در عملکرد و درگیری سایر اندام ها را تجربه کرده است.

سندروم ژوبرت ممکن است در دوران کودکی کشنده باشد. با این حال محققین درباره ی این شرایط نادر در حال مطالعه هستند.

تهیه و ترجمه توسط : خانم نسیم بنایی ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - PND](#)).