

سندروم کوکاین



سندروم کوکاین یک شکل کمیاب از کوتولگی و نوعی اختلال ارثی که تشخیص آن وابسته به حضور سه علامت می باشد.

- (1) تاخیر در رشد (کوتاهی قامت).
- (2) حساسیت غیرعادی به نور.
- (3) پیری زودرس. در فرم کلاسیک سندروم کوکاین (نوع 1) علایم پیشرفت می کنند. و معمولاً بعد از یک سال ظاهر می شوند.

در فرم ارثی و اولیه سندروم کوکاین (نوع 2)، در بدو تولد علایم ظاهر می شود. شکل سومی نیز وجود دارد. نوع سوم به عنوان سندروم کوکاین نوع 3 شناخته می شود. که بعداً در رشد کودک ظاهر می شود. به طور کلی شکل خفیف تری از بیماری است. شکل چهارم؛ که اکنون به عنوان سندرم XP-CS شناخته می شود. ویژگی های هر دوی این اختلالات را دارد.

نشانه ها و علایم

علائم همه اشکال سندروم کوکاین مشابه است. انواع مختلف این بیماری بر اساس سن شروع آن تعریف می شود.

CS نوع I، شکل کلاسیک. علائم آن ممکن است تا پس از سال اول آشکار نشود و نوزاد طبیعی می باشد. بینایی، شنوایی و عملکرد سیستم عصبی (مرکزی و محیطی) با گذشت زمان بدتر می شود و ممکن است ناتوانی شدیدی ایجاد شود.

موارد کمی از CS مادرزادی نوع II که گزارش شده‌اند، این موارد با نارسایی رشد آشکار در بدو تولد مشخص می‌شوند:

اختلالات جدی بینایی (آب مروارید و سایر ناهنجاری‌های ساختاری چشم) معمولاً در بدو تولد وجود دارد. انحرافات اسکلتی اولیه نیز رخ می‌دهد. این احتمال وجود دارد که CS نوع II در برخی از بیمارانی که قبلاً سندرم (COFS) و سندرم [Pena-Shokeir](#) نوع II داشته‌اند تشخیص داده شده است.

CS نوع III نادرتر است. با رشد طبیعی و رشد ذهنی نرمال در سال‌های اولیه مشخص می‌شود. این نوع با شروع دیر هنگام علائم معمولی CS همراه است.

XP-CS نادرترین شکل است. و شامل ویژگی‌های هر دو فرم بیماری است که شامل:

- کک و مک گسترده - سرطان‌های اولیه پوست.
- خشکی پوست و کوتاهی قد.
- عقب ماندگی ذهنی و عدم تکامل جنسی.

علائم اصلی

علائم اصلی سندروم کوکاین شامل:

- توقف رشد طبیعی (کوتولگی) در اواخر دوران نوزادی.
- حساسیت شدید به نور.
- پیری زودرس پوست به دلیل از بین رفتن چربی زیر پوست (بافت چربی زیر جلدی) به ویژه در صورت.
- بازوها و پاها چروکیده و پیر به نظر می‌رسد.
- پوست کودکان مبتلا به این اختلال ممکن است به راحتی زخم شود
- مقدار رنگ در پوست افزایش یابد.

کودکان مبتلا به سندروم کوکاین دارای ویژگی‌های فیزیکی غیرعادی از جمله:

- میکروسفالی.
- تیغه بینی به‌طور غیرعادی نازک.
- فرورفتگی یا توخالی بودن چشم‌ها.
- بزرگی گوش‌ها.
- بسته شدن پلک‌ها با برآمدگی غیرطبیعی هستند.

ممکن است مقدار غیرعادی پوسیدگی دندان به دلیل قرارگیری غیرعادی دندان ها وجود داشته باشد. افراد مبتلا معمولاً دست‌ها و پاهای بزرگ و بلندی متناسب با اندازه بدن خود دارند. مفاصل نیز ممکن است به طور غیرطبیعی بزرگ باشند و در یک موقعیت خمیده باقی بمانند، ستون فقرات ممکن است از پهلو به سمت بیرون خمیده شود (کیفوز). سایر ویژگی‌های سندروم کوکاین ممکن است شامل کاهش میزان تعریق (هیپوهیدروز)، و یا سفید شدن زودرس موها باشد.

سایر نشانه ها

سایر علائم سندروم کوکاین ممکن است شامل:

▪ رنگ آبی غیرطبیعی در پوست (سیانوز) در بازوها و پاها باشد.

نشانه های عصبی ممکن است شامل:

▪ لرزش، راه رفتن ناپایدار (آتاکسی) و یا ناتوانی در هماهنگی حرکت باشد.

کودکان مبتلا ممکن است درجات مختلفی از عقب ماندگی ذهنی، از دست دادن نسبی شنوایی و یا از دست دادن تدریجی توانایی‌های ذهنی که قبلاً کسب کرده‌اند را تجربه کنند.

علائم سندروم که روی چشم ها تأثیر می گذارد ممکن است شامل:

▪ کدر شدن تدریجی عدسی چشم (آب مروارید).

▪ از دست دادن بینایی به دلیل از بین رفتن رشته های عصبی در چشم ها (آتروفی بینایی).

▪ تجمع غیر طبیعی رنگ در شبکیه (پیگمانتاسیون).

برخی از افراد مبتلا به سندروم کوکاین همچنین ممکن است فشار خون بالا، کبد بزرگ (هپاتومگالی) و یا تجمع زودرس پلاک‌های چربی روی دیواره‌های شریان‌های اطراف قلب (بیماری تصلب شرایین) داشته باشند. بزرگسالان مبتلا به این اختلال ممکن است از نظر جنسی تکامل نیافته باشند.



علت ها

در سطح مولکولی، CS ناشی از نقص در یکی از ژنهای دخیل در ترمیم DNA است. که توسط اشعه ماوراء بنفش آسیب دیده است. قرار گرفتن در معرض فرابنفش به DNA آسیب می رساند. این سلول دیگر قادر به ترمیم DNA آسیب دیده نیست. این احتمال وجود دارد که برخی از ژن هایی که باعث CS می شوند در سنتز پروتئین نیز نقش دارند. سایر علائم CS نتیجه تولید و تجمع پروتئین های غیرطبیعی در سلول است.

ژن مسئول CS-type I، بر روی کروموزوم 5 و ERCC8 نام دارد. ژن CS-type II، در مکان کروموزومی q1110 قرار دارد. و ERCC6 نامیده می شود. جهش در ERCC6 حدود 75٪ موارد را تشکیل می دهد. در حالی که جهش در ERCC8 حدود 25٪ موارد را شامل می شود. سندروم کوکاین اتوزومال مغلوب به ارث می رسد.

جمعیت های تحت تاثیر

سندروم کوکاین بسیار نادر است. این اختلال مردان و زنان را به نسبت مساوی مبتلا می کند. در این سندرم هیچ نشانه ای از شیوع قومی یا

نژادی وجود ندارد. بروز CS کمتر از 1 مورد در هر 250000 تولد زنده در ایالات متحده است. از سال 1992، حدود 140 مورد CS در گزارش شده است.

بیماری های مرتبط

علائم اختلالات زیر می تواند مشابه علائم سندروم کوکاین باشد. مقایسه ممکن است برای تشخیص مفید باشد:

سندروم پروجریا هاچینسون-گیلفورد

سندروم پروجریا هاچینسون-گیلفورد یک اختلال بسیار نادر در دوران کودکی است. این اختلال با پیری زودرس، کوتاهی قد و ویژگی های غیرعادی صورت مشخص می شود. علائم اولیه این اختلال علائم مرتبط با روند پیری از جمله موهای خاکستری، پوست چروکیده، آرتریت و بیماری قلبی است. نوزادان مبتلا به سندروم پروجریا هاچینسون-گیلفورد وزن طبیعی هنگام تولد دارند. این افراد نارسایی رشدی عمیق در سال اول زندگی دارند. در حدود 10 سالگی، اکثر کودکان مبتلا به سندروم پروجریا هاچینسون-گیلفورد به قد یک کودک 3 ساله می رسند و بسیاری از مشکلات سلامتی افراد مسن را دارند.

سندروم سکل

سندروم سکل، یک اختلال ژنتیکی نادر است. این سندروم با نارسایی رشد جنین و نوزاد، عقب ماندگی ذهنی و ویژگی های معمولی صورت مشخص می شود. ویژگی های فیزیکی شامل فک های کوچک غیر طبیعی (میکروگناتیا)، سر (میکروسفالی) و برجستگی میانی صورت همراه با بینی منقاری شکل است. گوشها معمولاً بدشکل هستند و چشمها به طور غیرعادی بزرگ هستند. انحنای غیرطبیعی ستون فقرات (اسکولیوز) و اندام تناسلی خارجی تکامل نیافته نیز ممکن است وجود داشته باشد.

لارون

لارون یک اختلال ژنتیکی نادر است. این اختلال با قد کوچک، ویژگی های غیرعادی صورت و سطوح بالا و غیر طبیعی هورمون رشد در خون، مشخص می شود. کودکان مبتلا به این اختلال، به اندازه کافی از این هورمون تولید می کنند. بدن آنها به دلیل عدم وجود گیرنده های هورمون رشد، قادر به استفاده صحیح از آن نیست. نوزادان مبتلا به لارون دارای تاخیر رشد شدید، تاخیر در رشد دندان ها، رشد نامتناسب بین بالای سر و آرواره ها، بینی پهن و یا چشم های گود هستند.

درمان استاندارد

درمان سندرم حمایتی است. MRI ممکن است از بین رفتن پوشش چربی (دمیلینه شدن) روی برخی رشته های عصبی در مغز را نشان دهد.

ممکن است درمان برای کودکان مبتلا به سندروم کوکاین مفید باشد و شامل آموزش ویژه، فیزیوتراپی و سایر خدمات پزشکی، اجتماعی باشد. مشاوره ژنتیک ممکن است برای اعضای خانواده مفید باشد.

تهیه و ترجمه توسط: خانم مریم طهماسبی ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان](#) - بخش PND).