

هولوپروزنسفاللی (Holoprosencephaly)



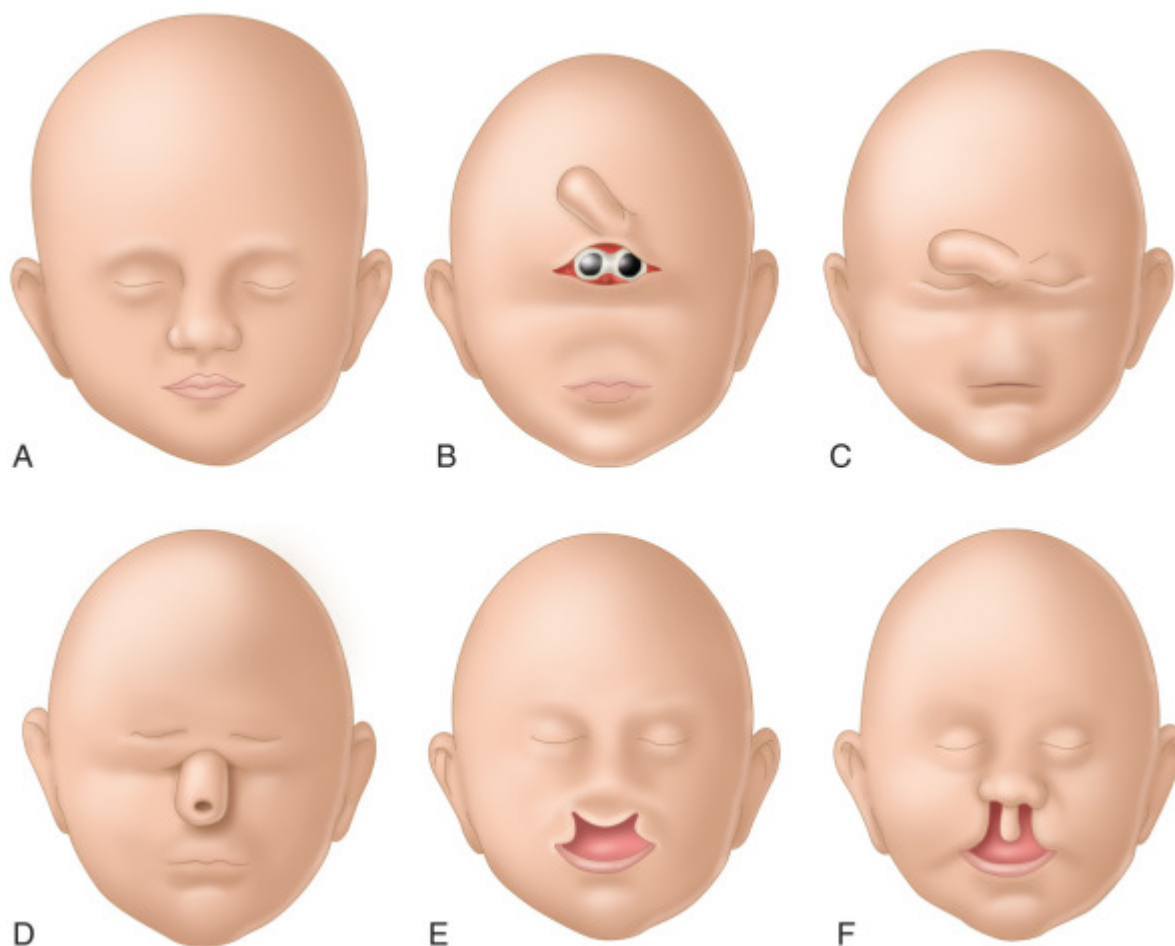
هولوپروزنسفاللی عدم پیشرفت پروزنسفالون (مغز قدامی) یا پیشا مغز می باشد. پیشا مغز ناحیه ای از مغز در جنین است که به قسمت هایی از مغز بزرگسالان شامل قشر مغز تبدیل می شود. به جای تقسیم شدن کامل طبیعی پیشا مغز به دو نیمکره چپ و راست، یک تقسیم غیرطبیعی بین دو نیمکره مغز در این بیماری اتفاق می افتد.

انواع مختلفی از هولوپروزنسفاللی وجود دارد. در فرم آلوبار (alobar) بین دو نیمکره چپ و راست به هیچ وجه تفکیکی وجود ندارد. در فرم سمی بار (semilobar)، دو نیمکره به صورت جزئی از هم تفکیک شده اند. در فرم لوبار (lobar)، اغلب قسمت های مغز به دو نیمکره چپ و راست تفکیک شده اند، اگرچه هنوز دو نیمکره به طور کامل از هم تفکیک نشده اند.

علائم و نشانه ها

هولوپروزنسفاللی یک رشته از ناهنجاری ها با شدت بسیار متغیر برای بدفرمی های مغز و صورت است. ناتوانی ذهنی و اغلب تشنج در افراد مبتلا به این بیماری وجود دارد. کودکان تشخیص داده شده با این اختلال ممکن است دارای سر کوچک ([میکروسفاللی](#))، مایع بیش از حد مغز (هیدروسفاللی)، ناهنجاری صورت، ناهنجاری دندان (یک دندان پیشین مرکزی منفرد)، شکاف لب/ یا کام، صرخ و ناهنجاری غدد درون ریز باشند. در موارد شدیدتر، افراد مبتلا ممکن است دچار سیکلویا (یک

چشم واحد مرکزی) که بسیار نادر است شوند. بدفرمی و ناهنجاری در حالت بینی ممکن است در این افراد اتفاق بیفتد.



هولوپروزنسفالی ممکن است سیستم های دیگر بدن هم تحت تاثیر قرار دهد. نقص در غده هیپوفیز می تواند باعث کاهش غیر طبیعی سطح قند خون (هیپوگلیسمی) ، سطح پایین سدیم در خون یا ناهنجاری های تناسلی شود.

علت ایجاد هولوپروزنسفالی

هولوپروزنسفالی یک نقص مادرزادی است که در چند هفته اول بارداری ایجاد می شود. دیابت در مادر در دوران بارداری می تواند خطر ابتلا به هولوپروزنسفالی در جنین را افزایش دهد. اگرچه، در اغلب کودکان، علت داخل رحمی مربوط به این بیماری در کودک شناسایی نشده است.

علت ژنتیکی

برخی از کودکان یک علت ژنتیکی قابل تشخیص برای هولوپروزنسفالی خواهند داشت. تقریباً یک سوم کودکانی که با هولوپروزنسفالی متولد می شوند دارای ناهنجاری کروموزوم ها هستند که حاوی مواد ژنتیکی (DNA) است. شایعترین ناهنجاری کروموزومی مرتبط با هولوپروزنسفالی زمانی است که سه نسخه از کروموزوم 13 وجود دارد ([تریزومی 13](#)). اگرچه، تعداد دیگری از تغییرات کروموزومی نیز ممکن است باعث ایجاد این بیماری شوند.

ژن ها

در سایر کودکان ، هولوپروزانسفالی به دلیل تغییر در یک ژن خاص است. این تغییرات باعث عملکرد غیر طبیعی ژن ها و پروتئین های آنها می شود و این امر بر رشد مغز تأثیر می گذارد و منجر به هولوپروزنسفالی می شود. برخی ژن های درگیر در این بیماری شامل [GLI2](#) و [SHH](#)، [SIX3](#)، [TGIF1](#)، [ZIC2](#)، [PTCH1](#)، [FOXH1](#)، [NODAL](#)، [CDON](#)، [FGF8](#) می باشند.

هولوپروزنسفالی همچنین می تواند در برخی از سندرم های ژنتیکی رخ دهد که در آنها مسائل پزشکی دیگری به غیر از موارد ذکر شده در این گزارش وجود دارد که علاوه بر مغز و صورت بر اندام ها نیز تأثیر می گذارد (به عنوان مثال ، سندرم اسمیت-لملی-اوپیتز). علیرغم درک فوق از علل هولوپروزنسفالی ، علت دقیق این بیماری برای بسیاری از افراد مشخص نشده است. به احتمال زیاد علل ژنتیکی دیگری به غیر از مواردی که قبلاً شناخته شده و در بالا ذکر شد وجود دارد.



تشخیص هولوپروزنسفالی

تشخیص بیماری هولوپروزنسفالی معمولاً توسط سی تی اسکن یا ام آر آی مغز انجام می گیرد. گاهی اوقات هولوپروزنسفالی را می توان از طریق سونوگرافی یا MRI قبل از تولد تشخیص داد ، اگرچه ممکن است اشکال خفیف قبل از تولد به طور قابل اطمینان تشخیص داده نشوند.

درمان

درمان و مراقبت از مسائل مربوط به هولوپروزنسفالی حمایتی است و بر اساس مسائل پزشکی خاصی است که برای هر کودک وجود دارد. برای ارزیابی ناهنجاریهای هیپوفیز باید ارزیابی غدد درون ریز انجام

شود. یک متخصص مغز و اعصاب نیز باید در مراقبت از کودک مشارکت داشته باشد. و در صورت وجود تشنج راه حل های درمانی ارائه دهد. در صورت نیاز به جراحی ترمیمی پلاستیک شکاف کام و سایر ویژگی های صورت نیاز است. متخصص اطفال رشد می تواند به درمان های تکاملی مستقیم کمک کند. درمان های دیگر را می توان در صورت لزوم انجام داد.

مشاوره ژنتیک

پس از تشخیص ، ارزیابی ژنتیک بالینی و مشاوره ژنتیک باید برای بیماران و خانواده های آنها انجام شود. خویشاوندان کودک مبتلا به هولوپروزنسفالی ممکن است در معرض خطر بیشتری برای داشتن فرزند مبتلا به هولوپروزنسفالی باشند. و این باید توسط پزشکان کودک ، به ویژه متخصص مغز و اعصاب و/یا متخصص ژنتیک بالینی مورد ارزیابی و بحث قرار گیرد. ویژگی های خاصی وجود دارد که خطر افزایش فرزند دیگری را با هولوپروزنسفالی نشان می دهد. (به عنوان مثال ، یک دندان پیشین مرکزی منفرد) ، و این موارد باید در والدین و اعضای خانواده به دقت مورد بررسی قرار گیرد. اغلب تجزیه و تحلیل کروموزوم و آزمایش ژن انجام می شود.

تهیه و ترجمه توسط : خانم پریناز پارسى ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان](#) - [بخش ژنتیک مولکولی](#))