متلازمة سنجاد-ساكاتي (SSS)

متلازمة سنجاد-ساكاتي (SSS)، المعروفة أيضًا بمتلازمة نقص الغدة الجارية - إعاقة ذهنية - تشوهات، هي متلازمة نادرة تتضمن تشوهات خلقية متعددة، تحدث بشكل رئيسي في الشرق الأوسط ودول الخليج العربي، وتتميز بتقزم النمو في الرحم عند الولادة، ورأس صغير، ونقص الغدة الجارية الولادي (الذي يمكن أن يؤدي إلى تشنج مرض الكالسيوم المنخفض أو النوبات الصرعية في الطفولة المبكرة)، وتأخر نمو شديد، وملامح وجهية نمطية (وجه طويل ضيق، عيون عميقة، أنف مشرف، أننان رخوتان وكبيرتان، فم ضيق، ونقن صغير)، وإعاقة ذهنية خفيفة إلى متوسطة. تم الإبلاغ أيضًا عن وجود تشوهات بصرية (مثل صغر العين، انحناء الأوعية الدموية في الشبكية وتعكر القرنية/غيوم) ومتلازمة شريان الأمعاء العلوي. على الرغم من أن متلازمة سنجاد-ساكاتي تشترك في نفس الموقع الجيني مع الشكل السائد المتنحي لمتلازمة كيني-كافي (انظر هذا المصطلح)، إلا أن الأخير يختلف عن متلازمة سنجاد-ساكاتي بالنكاء الطبيعي والسمات الهيكلية.

الأطفال المصابين بمتلازمة سنجاد-ساكاتي قد يواجهون عدة مشاكل صحية، بما في ذلك:

1. تقزم النمو الرحمي: يعاني الأطفال المصابون بالمتلازمة من تقزم في النمو أثناء الحمل، مما يؤدي إلى و لانتهم بحجم أصغر
من المعتاد.

 رأس صغير: قد يكون لدى الأطفال رؤوس صغيرة بشكل غير طبيعي، وهذا يمكن أن يؤثر على نمو الدماغ والتطور العصبي.

3. نقص الغدة الجارية الولادي: يعاني الأطفال من نقص في إفراز الغدة الجارية الولادية، مما يؤدي إلى انخفاض مستوى الكالسيوم في الجسم. قد يتسبب ذلك في تشنجات مرض الكالسيوم المنخفض أو النوبات الصرعية في الطفولة المبكرة.

4. تأخر النمو الشديد: يعانى الأطفال من تأخر كبير في النمو الجسدي والوزن، مما يؤثر على حجمهم وقوامهم.

5. ملامح وجهية نمطية: يتميز الأطفال بملامح وجهية مميزة، بما في ذلك وجه طويل ضيق، عيون عميقة، أنف مشرف، أذنان رخوتان وكبيرتان، فم ضيق، و ذقن صغير.

6. إعاقة ذهنية: قد يكون لدى الأطفال تأخر ذهني خفيف إلى متوسط.

 7. مشاكل بصرية: قد يعاني الأطفال من صغر في حجم العين، وانحناء في الأوعية الدموية في الشبكية، وتعكر في القرنية أو غيوم.

8. متلازمة شريان الأمعاء العلوي: قد يواجه الأطفال مشاكل في الجهاز الهضمي بسبب اضغط الشريان الأمعاء العلوي على الأمعاء.

مهم أن يتم تشخيص ومعالجة هذه المشاكل الصحية بوقت مبكر لتحسين جودة حياة الأطفال المصابين بمتلازمة سنجاد-ساكاتي. يوصى بالاستشارة مع فريق طبي متخصص للحصول على المعلومات والرعاية اللازمة. اعداد د/هند الشرهان المصدر:

https://www.orpha.net/en/disease/detail/2323