متلازمة نيكولايدس-باريتسر
Nicolaides-Baraitser syndrome

المقدمة:

متلازمة نيكولايدس باريتسر هي حالة تؤثر على العديد من أجهزة الجسم. يمكن أن يعاني الأفراد المصابون من مجموعة متنوعة من العلامات والأعراض، ولكن الأكثر شيوعًا هي شعر فروة الرأس المتناثر، وصغر حجم الرأس (صغر الرأس)، وملامح الوجه المميزة، وقصر القامة، ومفاصل الأصابع البارزة، وأصابع اليدين والقدمين القصيرة بشكل غير عادي (قصر الأصابع)، والنوبات المتكررة (الصرع)، والإعاقة الفكرية المتوسطة إلى الشديدة مع ضعف تطور اللغة.

في الأشخاص المصابين بمتلازمة نيكولايدس باريتسر، غالبًا ما يكون شعر فروة الرأس المتناثر ملحوظًا في مرحلة الطفولة. تقل كمية الشعر بمرور الوقت، ولكن معدل نمو وملمس الشعر الموجود طبيعي. عادةً ما يكون لدى البالغين المصابين القليل جدًا من الشعر. في حالات نادرة، تزداد كمية شعر فروة الرأس بمرور الوقت. مع تقدم الأفراد المصابين في السن، قد تصبح حواجبهم أقل امتلاءً، لكن رموشهم تبقى طبيعية . عند الولادة، قد يكون شعر الوجه كثيفًا بشكل غير طبيعي (فرط الشعر) ولكنه يخف بمرور الوقت.

ينمو معظم الأفراد المصابين بهذه المتلازمة ببطء، مما يؤدي إلى قصر القامة وصغر الرأس. في بعض الأحيان، يكون النمو قبل الولادة بطيئًا بشكل غير عادي.

تتضمن السمات المميزة للوجه لدى الأشخاص المصابين بمتلازمة نيكولايدس باريتسر وجهًا مثلثًا، وعيونًا غائرة، وجسر أنف رقيق، وخياشيم واسعة، وطرف أنف مدبب، وشفة سفلية سميكة. يعاني العديد من الأفراد المصابين من نقص الدهون تحت الجلد في الوجه، مما قد يسبب التجاعيد المبكرة. في جميع أنحاء أجسادهم، قد يكون لدى الأشخاص المصابين بمتلازمة نيكولايدس باريتسر بشرة شاحبة مع أوردة مرئية على سطح الجلد بسبب نقص الدهون تحت الجلد.

في الأشخاص المصابين بمتلازمة نيكولايدس باريتسر، يؤدي نقص الدهون تحت الجلد في اليدين إلى ظهور مفاصل الأصابع أكبر من المعتاد. بمرور الوقت، تصبح أطراف الأصابع عريضة وبيضاوية الشكل. بالإضافة إلى ذلك، توجد فجوة واسعة بين إصبع القدم الأول والثاني (المعروفة باسم فجوة الصندل).

يعاني معظم المصابين بمتلازمة نيكولايدس باريتسر من الصرع، والذي يبدأ غالبًا في مرحلة الطفولة. يمكن أن يعاني الأفراد المصابون من أنواع متعددة من النوبات، وقد يكون من الصعب السيطرة على النوبات بالأدوية.

يعاني كل شخص مصاب بمتلازمة نيكولايدس باريتسر تقريبًا من إعاقة ذهنية متوسطة إلى شديدة. المعالم التنموية المبكرة، مثل الزحف والمشي،

غالبًا ما يتم تحقيق ذلك بشكل طبيعي، ولكن التطور الإضافي محدود، ويضعف تطور اللغة بشدة. لا يتطور الكلام لدى ثلث الأفراد المصابين على الأقل،بينما يفقد آخرون تواصلهم اللفظي بمرور الوقت. غالبًا ما يوصف الأشخاص المصابون بهذه الحالة بأنهم يتمتعون بسلوك سعيد وودودون للغاية، على الرغم من أنهم قد يظهرون لحظات من العدوان ونوبات الغضب.

تتضمن العلامات والأعراض الأخرى لمتلازمة نيكولايدس باريتسر اضطرابًا جلديًا التهابيًا يسمى الأكزيما. يعاني حوالي نصف الأفراد المصابين بمتلازمة نيكولايدس باريتسر من جيب خارجي ناعم حول زر البطن (فتق سري) أو أسفل البطن (فتق إربي). يعاني بعض الأفراد المصابين من تشوهات في الأسنان مثل الأسنان المتباعدة على نطاق واسع، وتأخر ظهور الأسنان، وغياب الأسنان (نقص الأسنان). يعاني معظم الذكور المصابين من عدم نزول الخصيتين (عدم نزول الخصية) وقد يكون لدى الإناث ثديين غير مكتملي النمو. يعاني ما يقرب من نصف الأفراد المصابين بمتلازمة نيكولايدس باريتسر من مشاكل في التغذية.

طريقة الأنتشار:

من المرجح أن تكون متلازمة نيكولايدس-باريتسر حالة نادرة؛ حيث تم الإبلاغ عن حوالي 75 حالة في الأدبيات العلمية.

الأسباب :

متلازمة نيكولايدس-باريتسر ناجمة عن طفرات في جين SMARCA2. يوفر هذا الجين تعليمات لصنع قطعة واحدة (وحدة فرعية) من مجموعة من المجمعات البروتينية المتشابهة المعروفة باسم مجمعات SWI/SNF. تنظم هذه المجمعات نشاط الجينات من خلال عملية تعرف باسم إعادة تشكيل الكروماتين. الكروماتين هو شبكة الحمض النووي والبروتينات التي تغلف الحمض النووي في الكروموسومات. يمكن تغيير بنية الكروماتين (إعادة تشكيلها) لتغيير مدى إحكام تعبئة الحمض النووي. إعادة تشكيل الكروماتين هي إحدى الطرق التي يتم بها تنظيم التعبير الجيني أثناء التطور؛ عندما يكون الحمض النووي مكتظًا بإحكام، يكون التعبير الجيني أقل مما هو عليه عندما يكون الحمض النووي مكتظًا . لتوفير الطاقة لإعادة تشكيل الكروماتين، يستخدم بروتين SMARCA2 جزيئًا يسمى ATP.

تؤدي طفرات جين SMARCA2 التي تسبب متلازمة نيكولايدس-باريتسر إلى إنتاج بروتين متغير يتداخل مع الوظيفة الطبيعية لمجمعات SWI/SNF. تتمكن هذه البروتينات المعدلة من تكوين معقدات SWI/SNF، لكن هذه المعقدات غير وظيفية. ونتيجة لذلك، لا يمكنها المشاركة في إعادة تشكيل الكروماتين. ويؤدي اضطراب هذه العملية التنظيمية إلى تغيير نشاط العديد من الجينات، وهو ما يفسر على الأرجح العلامات والأعراض المتنوعة لمتلازمة نيكولايدس-باريتسر.

طريقة التوريث:

تتبع متلازمة نيكولايدس باريتسر نمطًا وراثيًا جسميًا سائدًا، مما يعني أن نسخة واحدة من الجين المتغير في كل خلية كافية للتسبب في الاضطراب.

تنتج جميع حالات هذه الحالة عن طفرات جديدة في الجين تحدث أثناء تكوين الخلايا التناسلية (البويضات أو الحيوانات المنوية) أو في مرحلة مبكرة من التطورالجيني. تحدث هذه الحالات لدى الأشخاص الذين ليس لديهم تاريخ من الاضطراب في عائلاتهم.

أسماء أخرى لهذه المتلازمة:

- NBS
- NCBRS

معلومات وموارد إضافية:

Patient Support and Advocacy Resources

• National Organization for Rare Disorders (NORD) (https://rarediseases.org/)

Catalog of Genes and Diseases from OMIM

• NICOLAIDES-BARAITSER SYNDROME; NCBRS (https://omim.org/entry/601358)

Scientific Articles on PubMed

• PubMed (https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=%28Nicolaides