

Floating-Harbor syndrome

متلازمة فلوتنج هاربور

المقدمة:

متلازمة فلوتنج هاربور هي اضطراب يشمل قصر القامة، وتباطؤ تمعدن العظام (تأخر نمو العظام)، وتأخر تطور الكلام، وملامح الوجه المميزة. تم تسمية الحالة على اسم المستشفيات التي وصفت فيها لأول مرة، مستشفى بوسطن العائم ومستشفى هاربور العام في تورانس، كاليفورنيا.

يظهر نقص النمو لدى الأشخاص المصابين بمتلازمة فلوتنج هاربور بشكل عام في السنة الأولى من العمر، وعادة ما يكون الأفراد المصابون من بين أقصر 5 في المائة من فئتهم العمرية. يتأخر نمو العظام في مرحلة الطفولة المبكرة؛ على سبيل المثال، قد يكون لدى الطفل المصاب البالغ من العمر 3 سنوات عظام أكثر نموذجية لطفل يبلغ من العمر عامين. ومع ذلك، يكون عمر العظام طبيعيًا عادةً في سن 6 إلى 12 عامًا.

قد يكون التأخر في تطور الكلام (تأخر اللغة التعبيرية) شديدًا في متلازمة فلوتنج هاربور، ويمكن أن يؤدي ضعف اللغة إلى مشاكل في التواصل اللفظي. يعاني معظم الأفراد المصابين أيضًا من إعاقة فكرية خفيفة. يكون تطور المهارات الحركية لديهم، مثل الجلوس والزحف، مشابهًا لتطور الأطفال الآخرين في سنهم.

تشمل السمات الوجهية لدى الأشخاص المصابين بمتلازمة فلوتنج هاربور وجهًا مثلث الشكل؛ وخط شعر منخفض؛ وعيون عميقة؛ ورموش طويلة؛ وأنف كبير ومميز مع فاصل منخفض (عمود متدلي) بين فتحتي الأنف الكبيرتين؛ ومسافة قصيرة بين الأنف والشفة العليا (فتحة الأنف القصيرة)؛ وشفيتين رقيقتين. ومع نمو الأطفال المصابين ونضجهم، يصبح الأنف أكثر بروزًا.

بالإضافة إلى ذلك، يتميز بعض الأفراد المصابين من خصائص في الأصابع تشمل الأصابع القصيرة (قصر الأصابع)، وأطراف الأصابع العريضة والمدورة (التضخم)، والأصابع الوردية المنحنية (انحراف الأصابع الخامسة). يمكن أن تشمل السمات الأخرى لمتلازمة فلوتنج هاربور صوتًا عالي النبرة بشكل غير عادي، وفي الذكور، عدم نزول الخصية.

الانتشار:

متلازمة فلوتنج هاربور هي اضطراب نادر، حيث تم الإبلاغ عن حوالي 50 حالة فقط في الأدبيات الطبية.

الأسباب:

تنتج متلازمة فلوتنج هاربور عن طفرات في جين SRCAP. يوفر هذا الجين تعليمات لصنع بروتين يسمى بروتين منشط CREBBP المرتبط ب-Snf2، أو SRCAP. يعد SRCAP واحدًا من العديد من البروتينات التي تساعد في تنشيط جين يسمى CREBBP. يلعب البروتين الناتج عن جين CREBBP دورًا رئيسيًا في تنظيم نمو الخلايا وانقسامها وهو مهم للتطور الطبيعي.

قد تؤدي الطفرات في جين SRCAP إلى بروتين متغير يتداخل مع التنشيط الطبيعي لجين CREBBP، مما يؤدي إلى مشاكل في التطور. ومع ذلك، فإن العلاقة بين طفرات جين SRCAP والعلامات والأعراض المحددة لمتلازمة فلوتنج هاربور غير معروفة. متلازمة روبنشتاين تايبلي، وهو اضطراب له سمات مماثلة، ناجمة عن طفرات في جين CREBBP نفسه.

طريقة التوريث:

تنتقل هذه الحالة وراثيًا في نمط جسيمي سائد، مما يعني أن نسخة واحدة من الجين المتغير في كل خلية كافية للتسبب في الاضطراب.

تنتج معظم حالات متلازمة هاربور العائمة عن طفرات جديدة في الجين وتحدث لدى الأشخاص الذين ليس لديهم تاريخ من الاضطراب في عائلاتهم. ومع ذلك، في بعض الحالات يرث الشخص المصاب الطفرة من أحد الوالدين المصابين.

أسماء أخرى لهذا المرض:

- FHS
- FLHS
- متلازمة ليستي هولاندر-ريموين
- متلازمة بيلينييه ليستي

معلومات وموارد إضافية:

Genetic Testing Information

- Genetic Testing Registry: Floating-Harbor syndrome (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C0729582/>)

Genetic and Rare Diseases Information Center

- Floating-Harbor syndrome (<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6455/index>)

Patient Support and Advocacy Resources

- National Organization for Rare Disorders (NORD) (<https://rarediseases.org/>)

Catalog of Genes and Diseases from OMIM

- FLOATING-HARBOR SYNDROME; FLHS (<https://omim.org/entry/136140>)

Scientific Articles on PubMed

- PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/term=%28floating-harbor+syndrome%5BTIAB%5D%29+AND+english%5Bla%5D+AND+human%5Bmh%5D>)