متلازمة كوهين

متلازمة كوهين هي اضطراب جيني نادر يؤثر على عدة أنظمة في الجسم. تتميز بتأخر النمو، والإعاقة الذهنية، وصغر حجم الرأس Microcephaly، وضعف التوتر العضلي أو رخاوة العضلات(Hypotonia) ، بالإضافة إلى مشاكل بصرية متفاقمة مثل قِصَر النظر (Myopia)وتَنَكُّس الشبكية (Retinal dystrophy) .

غالبًا ما يكون للأشخاص المصابين بمتلازمة كوهين ملامح وجه مميزة، مثل الحواجب الكثيفة، الرموش الطويلة، العيون المائلة للأسفل، طرف الأنف المنتفخ، والأسنان الأمامية العلوية البارزة، مما يمنحهم مظهر الفم المفتوح.

السمات الإضافية

- فرط المرونة المفصلية
- انخفاض عدد خلايا الدم البيضاء) نقص العدلات(Neutropenia)
- سلوك ودي للغاية
- السمنة الجذعية – (Truncal obesity) حيث يتركز الوزن الزائد في الجذع بينما تظل الأطراف نحيفة
- أيدٍ وأقدام ضيقة، وأصابع رفيعة

الأسباب والوراثة

تحدث متلازمة كوهين بسبب طفرات في جين(VPS13B (COH1 ، وهو جين يلعب دورًا في تعديل البروتينات، وتطور الخلايا العصبية، وتخزين الدهون.

يتم توارث الحالة بنمط وراثي متنحٍ(Autosomal Recessive) ، مما يعني أن الشخص المصاب يرث نسختين معطوبتين من الجين – واحدة من كل من الوالدين، اللذين يكونان عادةً حاملين للمرض دون أن تظهر عليهما الأعراض.

الانتشار

تُعد متلازمة كوهين نادرة جدًا، حيث تم تشخيص أقل من 1000 حالة حول العالم، رغم احتمال وجود حالات غير مُشخَّصة.

أسماء أخرى لهذه المتلازمة

- متلازمة نُوريو(Norio syndrome)
- متلازمة بيبر(Pepper syndrome)
- متلازمة السمنة ونقص التوتر العضلي(Obesity-hypotonia syndrome)
- متلازمة القواطع البارزة والسمنة ونقص التوتر العضلي

(Prominent incisors-obesity-hypotonia syndrome)

إذا كان لديك أي أسئلة حول الأعراض أو التشخيص أو العلاج أو الفحص الجيني لمتلازمة كوهين، لا تتردد في السؤال

Additional Information & Resources Genetic Testing Information

• Genetic Testing Registry: Cohen syndrome (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditi ons/C0265223/) Genetic and Rare Diseases Information Center

• Cohen syndrome (https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6126/index) Patient Support and Advocacy Resources

• National Organization for Rare Disorders (NORD) (https://rarediseases.org/) Reprinted from MedlinePlus Genetics (https://medlineplus.gov/genetics/) 3 Clinical Trials

• ClinicalTrials.gov (https://clinicaltrials.gov/search?cond=%22Cohen syndrome%22) Catalog of Genes and Diseases from OMIM

• COHEN SYNDROME; COH1 (https://omim.org/entry/216550) Scientific Articles on PubMed:

PubMed (https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=%28%28cohen+syndrome%5BTI AB%5D%29+OR+%28pepper+syndrome%5BTIAB%5D%29%29+AND+english%5B la%5D+AND+human%5Bmh%5D+AND+%22last+3600+days%22%5Bdp%5D)

References

• Duplomb L, Duvet S, Picot D, Jego G, El Chehadeh-Djebbar S, Marle N, Gigot N, Aral B, Carmignac V, Thevenon J, Lopez E, Riviere JB, Klein A, Philippe C, DroinN, Blair E, Girodon F, Donadieu J, Bellanne-Chantelot C, Delva L, Michalski JC,Solary E, Faivre L, Foulquier F, Thauvin-Robinet C. Cohen syndrome is associatedwith major glycosylation defects. Hum Mol Genet. 2014 May 1;23(9):2391-9. doi:10.1093/ hmg/ddt630. Epub 2013 Dec 13. Citation on PubMed (https://pubmed.ncbi.nlm.nih.g ov/24334764)

• Kolehmainen J, Black GC, Saarinen A, Chandler K, Clayton-Smith J, TraskelinAL, Perveen R, Kivitie-Kallio S, Norio R, Warburg M, Fryns JP, de la Chapelle A, Lehesjoki AE. Cohen syndrome is caused by mutations in a novel gene, COH1, encoding a transmembrane protein with a presumed role in vesicle-mediated sortingand intracellular protein transport. Am J Hum Genet. 2003 Jun;72(6):1359-69. doi:10.1086/375454. Epub 2003 May 2. Citation on PubMed (https://pubmed.ncbi.nl m.nih.gov/12730828) or Free article on PubMed Central (https://www.ncbi.nlm.nih.g ov/pmc/articles/PMC1180298/)

• Limoge F, Faivre L, Gautier T, Petit JM, Gautier E, Masson D, Jego G, ElChehadehDjebbar S, Marle N, Carmignac V, Deckert V, Brindisi MC, Edery P,Ghoumid J, Blair E, Lagrost L, Thauvin-Robinet C, Duplomb L. Insulin responsedysregulation explains abnormal fat storage and increased risk of diabetesmellitus type 2 in Cohen Syndrome. Hum Mol Genet. 2015 Dec 1;24(23):6603-13. doi:10.1093/hmg/ddv366. Epub 2015 Sep 10. Citation on PubMed (https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26358774)

• Seifert W, Holder-Espinasse M, Spranger S, Hoeltzenbein M, Rossier E, DollfusH, Lacombe D, Verloes A, Chrzanowska KH, Maegawa GH, Chitayat D, Kotzot D, HuhleD, Meinecke P, Albrecht B, Mathijssen I, Leheup B, Raile K, Hennies HC, Horn D.Mutational spectrum of COH1 and clinical heterogeneity in

Cohen syndrome. J MedGenet. 2006 May;43(5):e22. doi: 10.1136/jmg.2005.039867. Citation on PubMed (https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16648375) or Free article on PubMed Central (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2564527/) Reprinted from MedlinePlus Genetics (https://medlineplus.gov/genetics/) 4

• Seifert W, Kuhnisch J, Maritzen T, Horn D, Haucke V, Hennies HC. Cohensyndrome-associated protein, COH1, is a novel, giant Golgi matrix proteinrequired for Golgi integrity. J Biol Chem. 2011 Oct 28;286(43):37665-75. doi: 10.1074/jbc.M111.267971. Epub 2011 Aug 24. Citation on PubMed (https://pubmed. ncbi.nlm.nih.gov/21865173) or Free article on PubMed Central (https://www.ncbi.nlm .nih.gov/pmc/articles/PMC3199510/)

• Seifert W, Kuhnisch J, Maritzen T, Lommatzsch S, Hennies HC, Bachmann S, HornD, Haucke V. Cohen syndrome-associated protein COH1 physically and functionallyinteracts with the small GTPase RAB6 at the Golgi complex and directs neuriteoutgrowth. J Biol Chem. 2015 Feb 6;290(6):3349-58. doi: 10.1074/jbc.M114. 608174.Epub 2014 Dec 9. Citation on PubMed (https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25492866) or Free article on PubMed Central (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles /PMC4319006/)

• Wang H, Falk MJ, Wensel C, Traboulsi EI. Cohen Syndrome. 2006 Aug 29 [updated2016 Jul 21]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A,editors. GeneReviews(R) [Internet]. Seattle (WA): University ofWashington, Seattle; 1993-2025. Available fromhttp://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/ NBK1482/ Citation on PubMed (https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20301655)

Last updated June 1, 2017