Snijders Blok-Campeau syndrome

متلازمة سنايدر-بلوك-كامبو

الوصف

تتميز متلازمة سنايدر-بلوك-كامبو بالإعاقة الذهنية، ومشاكل في النطق، وملامح وجه مميزة.

تتراوح الإعاقة الذهنية لدى المصابين بهذه المتلازمة بين خفيفة وشديدة. وقد يعاني بعضهم من ضعف في توتر العضلات (نقص التوتر العضلي)، أو نوبات صرع، أو سلوكيات تشبه التوحد تؤثر على التواصل والتفاعل الاجتماعي.

يتعلم بعض الأطفال كلمات محدودة فقط، بينما لا يتمكن آخرون من الكلام إطلاقًا. وعندما يتطور النطق، فإن ذلك غالبًا ما يحدث بعد عمر السنتين. قد يعاني الطفل من التلعثم، أو صعوبات في تنسيق حركات الفم واللسان (اختلال الفم الحركي)، أو صعوبات في إنتاج تسلسل الأصوات والمقاطع اللازمة لتكوين الكلمات (تعذر الأداء النطقي). ومع ذلك، يتمتع العديد من المصابين بشخصية اجتماعية.

الملامح الشكلية

تشمل الملامح الوجهية المميزة ما يلي:

- تباعد كبير بين العينين (تباعد العينين).
- عيون غائرة.
- فتحات عيون ضيقة.
- تباعد بين الزوايا الداخلية للعينين.
- حواجب خفيفة.
- خدود ممتلئة.
- ذقن مدببة.
- جبهة بارزة.
- انخفاض منتصف الوجه (نقص تنسج منتصف الوجه).
- جسر أنفي عريض.
- آذان منخفضة وقد تكون مائلة للخلف.
- شفة علوية رفيعة.

كما أن حجم الرأس غير طبيعي في كثير من الحالات، حيث يعاني معظم المصابين من كبر حجم الرأس (ضخامة الرأس)، بينما يعاني البعض من صغر الرأس (صغر الرأس). قد يكون هناك أيضًا التحام مبكر في بعض عظام الجمجمة (التحام مبكر للجمجمة)، مما يسبب شكلًا غير طبيعي للرأس.

مشاكل إضافية

- يعاني معظم المصابين من مشاكل في الرؤية، مثل طول النظر (hyperopia) أو الحول.(strabismus)
- حوالي نصف الحالات تعاني من تشوهات في الدماغ، مثل توسع المساحات التي يتجمع فيها السائل الدماغي النخاعي (CSF).
- بعض الحالات النادرة قد تولد بفتحة بين الغرفتين العلويتين للقلب (عيب الحاجز الأذيني)، أو مشاكل خلقية أخرى في بنية القلب ووظيفته.

مدى الانتشار

انتشار متلازمة سنايدر-بلوك-كامبو غير معروف بدقة، لكنها تُعد حالة نادرة. وقد تم توثيق حوالي 60 حالة فقط في الأدبيات العلمية حتى الآن.

الأسباب

تحدث هذه المتلازمة نتيجة طفرات في جين يُعرف باسم **CHD3**.هذا الجين مسؤول عن إنتاج بروتين ينظم نشاط الجينات من خلال عملية تسمى "إعادة تشكيل الكروماتين"، وهي البنية التي تُنظم تغليف الحمض النووي داخل الكروموسومات.

تغيير تركيبة الكروماتين يساعد في تنظيم التعبير الجيني أثناء التطور الجنيني. عندما يكون الحمض النووي محكم التغليف، يكون التعبير الجيني منخفضًا، وعندما يكون غير محكم، يزداد التعبير.

بعض طفرات جين CHD3 تؤدي إلى زيادة وظيفة البروتين، بينما تؤدي معظم الطفرات الأخرى إلى تقليل نشاطه. وفي كلتا الحالتين، يؤدي الخلل إلى اضطراب في التعبير الجيني الطبيعي، مما يؤثر على تطور الأنسجة والأعضاء المتعددة قبل الولادة. لا يزال من غير الواضح كيف أن كلاً من زيادة أو نقص وظيفة البروتين تؤدي إلى نفس الأعراض السريرية.

الوراثة

تنتقل هذه المتلازمة عبر نمط **وراثة سائد جسديًا**، أي أن وجود نسخة واحدة من الجين المتغير في كل خلية كافية لظهور المرض.

معظم الحالات ناتجة عن طفرات جديدة (de novo) تحدث أثناء تكوين خلايا البويضات أو الحيوانات المنوية في أحد الوالدين أو خلال المراحل المبكرة من تطور الجنين. وهذه الحالات لا يكون لها تاريخ عائلي معروف.

أسماء أخرى للمتلازمة

- SNIBCPS
- IDDMSF
- اضطراب النمو العقلي مع ضخامة الرأس وتأخر النطق وملامح الوجه غير الطبيعية

مصادر إضافية للمعلومات والدعم

- المنظمة الوطنية للأمراض النادرة:(NORD) https://rarediseases.org
- قاعدة بيانات الأمراض الجينية:(OMIM) https://omim.org/entry/618205

- مقالات علمية على:PubMed
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=CHD3

✍️ **إعداد**

د. هند الشرهان