متلازمة باردیه–بیدل(Bardet-Biedl syndrome)

الوصف

متلازمة باردیه–بیدل هي اضطراب یؤثر على أجزاء متعددة من الجسم. تختلف العلامات والأعراض بشكل كبیر بین المصابین، حتى بین أفراد العائلة الواحدة.

- **فقدان البصر** هو من السمات الرئیسیة، حیث یحدث بسبب تدهور تدریجي في **الشبكیة**)النسیج الحساس للضوء في مؤخرة العین). تبدأ مشاكل الرؤیة اللیلیة في منتصف الطفولة، ثم تظهر بقع عمیاء في الرؤیة الطرفیة، والتي تكبر مع الوقت لتسبب ما یُعرف بـ **الرؤیة النفقیة** .معظم المصابین یصابون بضعف شدید في الرؤیة المركزیة ویصبحون فاقدین للبصر قانونیاً في فترة المراهقة أو بدایة البلوغ.

- **السمنة** من السمات الشائعة، حیث یبدأ الوزن بالزیادة منذ الطفولة المبكرة ویستمر مدى الحیاة. قد تؤدي السمنة إلى مضاعفات مثل **داء السكري من النوع الثاني**، ارتفاع ضغط الدم، وارتفاع الكولیسترول.

- سمات أخرى رئیسیة:

- تعدد الأصابع(polydactyly)
- إعاقة ذهنیة أو صعوبات تعلم
- تشوهات في الأعضاء التناسلیة
- قصور الغدد التناسلیة عند الذكور مما یؤدي غالبًا إلى العقم
- مشكلات في الكلى قد تكون خطیرة أو مهددة للحیاة

كما قد یعاني المرضى من تأخر في الكلام، تأخر في اكتساب المهارات الحركیة (كالوقوف والمشي)، مشكلات سلوكیة مثل عدم النضج العاطفي والانفعالات المفاجئة، وضعف التنسیق الحركي. وقد لوحظت أیضًا ملامح وجه ممیزة، تشوهات سنیة، أصابع قصیرة أو ملتحمة، وفقدان جزئي أو كامل لحاسة الشم. أحیانًا تتأثر أعضاء أخرى مثل القلب، الكبد، والجهاز الهضمي.

مدى الانتشار

- في أمریكا الشمالیة وأوروبا: یُقدر الانتشار بین **1لكل 140,000 – 160,000 مولود**.
- في جزیرة نیوفاوندلاند (كندا): حوالي **1لكل 17,000 مولود**.
- في سكان البدو في الكویت: حوالي **1لكل 13,500 مولود**.

الأسباب

ترتبط المتلازمة بطفرات في **ما لا یقل عن 14 جین مختلف (جینات(BBS** ، والتي تتحكم في وظائف **الأهداب(cilia)** ، وهي بروزات مجهریة شبیهة بالأصابع تخرج من سطح الخلایا.
الأهداب أساسیة في الحركة الخلویة، مسارات الإشارات الكیمیائیة، والإحساس (البصر، السمع، الشم.(

- الطفرات في هذه الجینات تؤدي إلى خلل في بنیة ووظیفة الأهداب، ما یسبب اضطرابًا في الإشارات الحیویة أثناء التطور، ویؤدي إلى تشوهات الإحساس والسمات السریریة للمتلازمة.

- حوالي **25%**من الحالات سببها طفرات في **جین.BBS1**
- حوالي **20%**سببها طفرات في **جین.BBS10**

- بقية الجينات تفسر نسبة صغيرة من الحالات.
- في نحو **25%من المرضى**، السبب غير معروف.

في بعض الحالات، قد تساهم طفرات إضافية في جينات أخرى في تعديل شدة المرض أو مظاهره، لكن هذه الظاهرة غير شائعة.

الوراثة

تُورث المتلازمة غالبًا بنمط **متنحٍ جسدي**، أي يجب أن يحمل الشخص نسختين متحورتين من الجين. بينما يكون الوالدان عادة حاملين لطفرة واحدة ولا تظهر عليهما أعراض.

أسماء أخرى للمتلازمة

- BBS

الموارد والمراجع الإضافية

◆ **معلومات وفحوص جينية**

- قاعدة بيانات الاختبارات الجينيةBBS –

◆ **مراكز معلومات الأمراض النادرة والجينية**

- BBS – GARD

◆ **منظمات دعم المرضى**

- NORD – National Organization for Rare Disorders

◆ **التجارب السريرية**

- ClinicalTrials.gov – BBS

◆ **قاعدة بيانات الجينات والأمراضOMIM**

- BBS1

◆ **مقالات حديثةPubMed –**

- PubMed – BBS

بعض المراجع العلمية

- Ansley SJ, et al. *Basal body dysfunction in BBS*. Nature. 2003
- Baker K, Beales PL. *Ciliopathies in human disease*. Am J Med Genet C. 2009

- Beales PL, et al. *New diagnostic criteria for BBS*. J Med Genet. 1999
- Forsyth R, Gunay-Aygun M. *Bardet-Biedl Syndrome Overview*. GeneReviews. 2023
- Katsanis N, et al. *Triallelic inheritance in BBS*. Science. 2001
- Muller J, et al. *28 novel mutations in BBS*. Hum Genet. 2010
- Zaghloul NA, Katsanis N. *Mechanistic insights into BBS*. J Clin Invest. 2009

اعداد وتقديم د/هند الشرهان