متلازمة هوبكه–بريندل:(Huppke-Brendel syndrome)

الوصف

متلازمة هوبكه–بريندل هي حالة **وراثية نادرة** تتميز بـ:

- **إعتام خلقي في عدسة العين (المياه البيضاء منذ الولادة.(**
- **فقدان سمع عصبي حسي** ناتج عن تلف في الأذن الداخلية أو العصب السمعي.
- **تأخر نمائي نفسي–حركي شديد،** أي تأخر كبير في اكتساب المهارات الحركية والقدرات الذهنية.
- **انخفاض شديد ومعمم في توتر العضلات.(Hypotonia)**

كما قد يُصاحبها تغييرات في الجهاز العصبي المركزي مثل:

- **تكون غير مكتمل للدماغ**)نقص تنسج المخيخ والمخ.(
- **نقص الميالين(Hypomyelination)** ، أي انخفاض الغلاف العازل للأعصاب.
- **اتساع المسافة تحت العنكبوتية**)المسافة بين الدماغ والجمجمة.(

كذلك ترتبط هذه المتلازمة بانخفاض مستويات النحاس في الدم وانخفاض بروتين **السيرولوبلازمين** المسؤول عن نقل النحاس.

قد تظهر أعراض إضافية مثل:

- **حركات عين لا إرادية (رأرأة.(Nystagmus –**
- **نوبات صرع**.

الأسباب

تحدث المتلازمة نتيجة **طفرات جينية**)تغيرات مرضية في الجينات.(

- قد تكون الطفرات **موروثة من الوالدين**.
- أو قد تحدث **عشوائيًا** أثناء انقسام الخلايا.
- كما قد تلعب عوامل بيئية مثل الفيروسات أو الأشعة فوق البنفسجية دورًا في حدوثها.

هل يمكن أن تنتقل من الوالدين إلى الأطفال؟

نعم، من الممكن أن ينقل الوالدان الطفرات المسببة للمرض إلى أبنائهم، وهذا ما يُعرف بالوراثة.

- إذا كان كلا الوالدين **حاملين للطفرة،** فهناك:
  - **احتمال 25٪** أن يصاب الطفل بالمرض (يرث الطفرة من كلا الوالدين.(
  - **احتمال 50٪** أن يكون الطفل حاملًا للطفرة فقط دون أعراض.

النمط الوراثي هنا هو **متنحٍ جسدي**.

متى تبدأ الأعراض؟

تظهر الأعراض عادةً:

- منذ **فترة حديثي الولادة**.
- أو في **مرحلة الرضاعة المبكرة**.

الأعراض الرئيسية

- غياب الكلام (عدم تطور القدرة على النطق واللغة.(
- نقص الميالين في الجهاز العصبي المركزي.
- ضمور المخيخ.(Cerebellar atrophy)
- ضمور الدماغ.(Cerebral atrophy)
- إعتام عدسة العين الخلقي.(Congenital cataracts)
- ضعف السمع.(Hearing impairment)
- نقص توتر العضلات.(Hypotonia)
- عدم القدرة على المشي.
- رأرأة (حركات عين لا إرادية.(
- نوبات صرع.(Seizures)
- تأخر نمائي شديد عام.
- اتساع المسافة تحت العنكبوتية.

ملاحظات مهمة

- **شدة الأعراض قد تختلف بين المرضى**.
- لا يُشترط أن يعاني جميع المرضى من كل الأعراض.
- التشخيص يعتمد على الفحص السريري والفحوص الجينية.

المصدر:

https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/17365/x

اعداد وترجمة د/هند الشرهان