سندروم نونان

تهیه کنندگان: محمد بادامه وش
یاسمن قرائی

سندروم نونان

سندروم نونان نوعی بیماری نادر ژنتیکی است که سبب بروز اختلالاتی در صورت و سینه کودکان می شود. این کودکان اغلب دچار مشکلات قلبی هستند و کم کم در خطر ابتلا به بیماری سرطان خون قرار می گیرند.

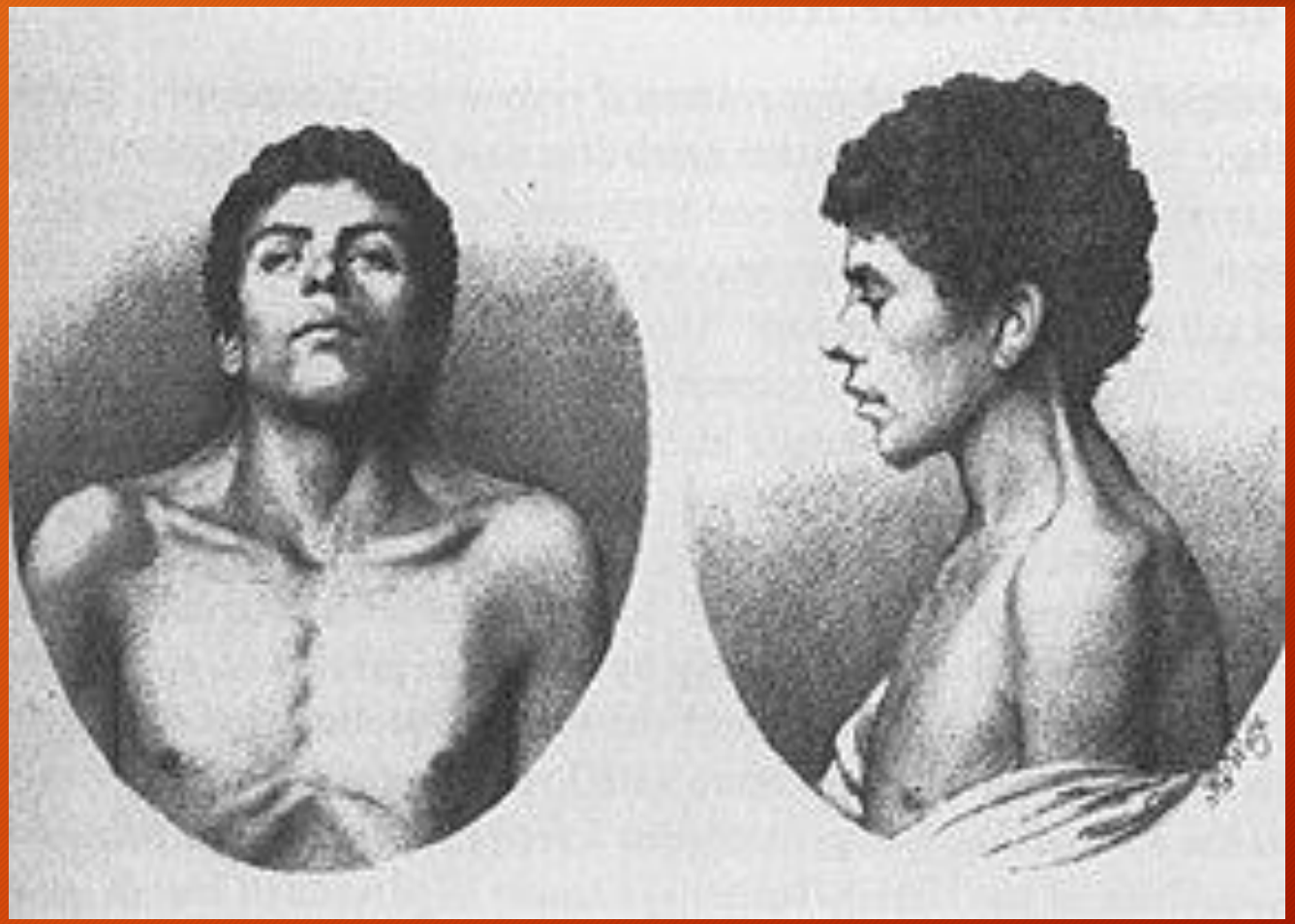
سندروم نونان تقریبا بیماری رایجی در بین کودکان تازه متولد شده است. به طور کلی از هر 2500-1000 نفر کودکی که متولد می شود یک کودک مبتلا به این اختلال است.

علائم و نشانه های سندروم نونان

- بیشتر کودکانی که با سندروم نونان متولد می شوند دچاری تفاوتهایی در صورت و سرشان هستند.این اختلال ها از آغاز تولد قابل مشاهده هستند:
- چشمان آبی کم رنگ یا چشمان آبی-سبز
- گوشهای ضخیم و نامتناسب
- پوست شل گردن
- نوک سینه ها که به طرزی نامتقارن قرار گرفته اند
- وجود بیضه بر روی شکم (در پسران)
- همچنین بروز بیماری های قلبی، ریتم نامتناسب قلب، دست و پاهای متورم، استخوان سینه فرو رفته و یا بیرون زده، مشکلات در خوردن غذا و وزن کم از بیماری های رایجی است که اغلب در این کودکان مشاهده می شود.

علاوه بر این اختلال ها، این موارد نیز در این کودکان رخ می دهد:

- خندیدن، راه رفتن و مسایل دیگر را دیرتر از کودکان عادی شروع می کنند؛
- این کودکان اغلب دچار اختلال های دیداری و شنوایی هستند؛
- معمولا اختلال زبان آموزی دارند؛
- اختلال رشد دارند؛
- قد کوتاهی دارند؛
- به سرعت کبود می شوند و بدنشان خونریزی می کند؛
- دندانهای کج دارند؛
- دارای انحنا در استخوان کمر هستند؛
- دیر به بلوغ می رسند.
- این نشانه ها می توانند متوسط تا شدید باشند و معمولا درمان خاصی برای این اختلالات و سندروم نونان وجود ندارد.



چه مواردی سبب ابتلا کودک به سندروم نونان می شوند؟

- جهش ژنتیکی سبب بروز سندروم نونان می شود.
- جهش ژنهای متفاوت جنین را در معرض بروز این بیماری قرار می دهد.
- هر فردی تقریبا دارای دو کپی از هریک از ژنهایش است. اگر تنها یکی از این ژنها تغییر کند سندروم نونان بروز پیدا می کند. کودکانی که پدر و یا مادر آنها مبتلا به این بیماری هستند، 50% بیشتر در خطر ابتلا به این سندروم قرار دارند.

سندروم نونان چگونه تشخیص داده می شود؟

- پزشکان معمولا علایم این بیماری را از آغاز تولد تشخیص می دهند. پزشکان باید حتما موارد زیر را انجام دهند:
- در مورد تاریخچه ژنتیکی خانواده کودک سوال بپرسند.
- آزمایشات ژنتیکی را انجام دهند.
- اختلالات مشابه ژنتیکی را در نظر بگیرند.
- با توجه به نتایجی که از این مراحل بدست می آید؛ پزشک تصمیم می گیرد که کودک مبتلا به سندروم نونان است و یا خیر؟! متخصص ژنتیک باید آزمایش ژنتیک را برای کودکان مشکوک به این بیماری بنویسد.

چه روشهایی برای درمان این اختلال مناسب هستند؟

- پزشکان می توانند از روشهای متفاوتی برای بهبود حال کودکان مبتلا به این اختلال استفاده کنند. به طور مثال پزشکان می توانند داروهایی برای مشکلات قلبی این بیماران تجویز کنند و یا عمل جراحی قلب انجام دهند.
- تزریق واحدهای خونی به کودکان مبتل به سندروم نونان خونریزی های مدام این کودکان را بهبود می بخشد. تزریق هورمون رشد می تواند به بالا بردن سرعت رشد در این کودکان مبتلا به این اختلال کمک کند.

- با جراحی در کودکان مبتلا سندروم نونان، مشکلات بیضه در پسران قابل حل است. بسیاری از مبتلایان دچار مشکلاتی در صحبت کردن و زبان هستند. وجود یک گفتار درمان به بهبود مشکلات این بیماران کمک خواهد کرد.
- در واقع تیمی از پزشکان، پرستاران، درمان گران باید به بهبود این اختلال در کودکان مبتلا کمک کنند. بهتر است زوجین قبل اقدام به بارداری به یک متخصص ژنتیک مراجعه کنند.

وقتی این این کودکان بزرگ می شوند با چه مشکلاتی رو به رو می شوند؟

- هنگامی که این کودکان مبتلا به سندروم نونان بزرگ می شوند با مشکلات زیادی دست به گریبان می شوند. این کودکات اغلب قد بسیار کوتاهی دارند.
- مشکلات قلبی از بدو تولد با آنهاست و هر چقدر بزرگتر می شوند این مشکلات شدیدتر می شود. با ورود کودک به سن بلوغ خطر بالای ابتلا به سرطان خون وجود دارد!
- طول عمر کودکان مبتلا به سندروم نونان به کیفیت کار کردن قلب آنها بستگی دارد.