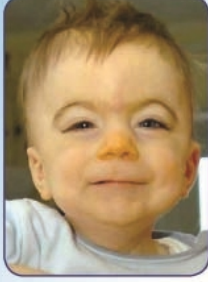


## حقائق عن الكورنيليا دي لانج



مركز الأميرة الجوهرة  
للتميز البحثي في الأمراض الوراثية

إعداد: خديجة بكر  
إشراف: د.جمانة الأعمى



مركز الأميرة الجوهرة للتميز البحثي في الأمراض الوراثية  
ص.ب ١١١٦٦ جدة ٢١٤٥٣ المملكة العربية السعودية  
هاتف / فاكس : ٩٦٦٢٦٤٠٢٠٠٠  
تحويلة : ١١٢٤٩  
كلية الطب - جامعة الملك عبد العزيز بجدة

## القدرة على التعلم في أطفال متلازمة كورنيليا دي لانج

تختلف القدرة على التعلم ولكن غالبية الأطفال يعانون شيئاً من التأخر وتفاوت النسبة من متوسطه إلى شديدة ولكن الأغلبية لديهم تأخر من الدرجة المتوسطة.

### التوقعات بعد التشخيص

إن التدخل المبكر للتشخيص والتأهيل غاية في الأهمية لهؤلاء الأطفال لمساعدتهم وتخفيف الأعراض عنهم خاصة فيما يخص النطق والتواصل وكذلك حركة الأطراف.

### التشخيص

يكون عن طريق التقييم الطبي متضمناً التاريخ الأسري والفحص السريري والاختبارات المعملية مثل تحليل الكروموسومات.

### أسباب حدوث هذه المتلازمة

لم يعرف بعد السبب الأساسي لحدوث هذه المتلازمة ويعتقد أن الجين المسؤول عن الإصابة موجود على الكروموسوم رقم ٣

### متلازمة كورنيليا دي لانج والوراثة

هذه المتلازمة لا تنتقل عبر الأجيال من الوالدين إلى الأطفال ولكن تحدث كطفرة جينية ومن النادر جداً وجود شخصين مصابين في نفس العائلة.

### مدة الحياة وكورنيليا دي لانج

لا يمكن تحديد الفترة التي قد يعيشها المصاب بهذه المتلازمة، وفي الماضي كثير من الأطفال توفوا نتيجة بعض المشاكل الصحية الشديدة المصاحبة للمتلازمة والتي لم يتم علاجها مبكراً... ولكن الآن مع زيادة المعرفة فهنا نادر الحدوث بفضل الله تم التشخيص والعلاج المبكرين.

### بعض الصعوبات التي قد تواجه المصابين:

- شق الحنك.
  - مشاكل في العين (بعد أو قصر النظر).
  - ضعف السمع.
  - عيوب خلقية في القلب.
  - الترجيع المعدي.
  - عدم نزول الخصية في الذكور.
  - التشنجات أو الصرع.
  - صعوبة في الرضاعة.
  - ضعف التطور الحركي والفكري.
- مع العلم أنه ليس بالضرورة إصابة كل طفل بجميع المضاعفات.

### نسبة الإصابة

غير معروفه تحديداً، ولكن يرجح إصابة ١:١٠,٠٠٠ - ١:٣٠,٠٠٠ طفل.. وهي تصيب الذكور والإناث على حد سواء، وتوجد في جميع الأجناس والأعراق.

### كيفية التعرف على أصحاب هذه المتلازمة

- كما هو الحال في المتلازمات الأخرى، فأصحاب متلازمة كورنيليا دي لانج لهم بعض الملامح التي تميزهم سيتم ذكرها ولكن علينا تذكر أن كل طفل يختلف عن الآخر ولا تجتمع جميع الصفات في طفل واحد.. من الملامح التي توجد في بعض الأطفال المصابين:
- نقص الوزن عند الولادة.
  - ضعف البكاء.
  - صغر الحجم.
  - صغر محيط الرأس.
  - ملامح تميز الوجه: مثل الحواجب النحيفة والمتلاقية في الوسط.
  - الرموش طويلة وجميلة، وقد تكون الأذنين صغيرة
  - الأسنان صغيرة ومتباعدة
  - زيادة شعر الجسم في بعض الأحيان.
  - اختلافات في الأطراف " عدم تكون أحد الأطراف أو جزء منه وغالباً ماتكون الأصابع أو اليد "