

متلازمة نونان



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 : ٩٦٦٢٦١٠٢٠٠٠
تجوية : ١١٢٤٩

كلية الطب - جامعة عبد الملك العزيز بجدة

الحالة حتى لا يؤدي إلى العمى .

• **سيولة الدم (النزيف)** : ٩٥ ٪ من أطفال متلازمة نونان يعانون من سرعة سيولة الدم تحت الجلد ، ولكن نسبة النزيف ضعيفة وقد كشفت بعض الأبحاث عن وجود أعطال في بعض عوامل التجلط ، ومن أكثرها وأشهرها عامل XI فهناك بعض الاختلالات التي يجب أخذها بعين الاعتبار قبل وبعد دخول طفل هذه المتلازمة لأي عملية جراحية ووضع تحت الملاحظة وإجراء صورة لدم ، تحوي الصفائح الدموية، وعناصر التجلط.

• **الجهاز العصبي** : ١٣ ٪ من أطفال متلازمة نونان يعانون من التشنجات ولذلك يجب عرضهم على أخصائي الأعصاب لإعطائهم العلاج اللازم .

• **المفاصل والعضلات** : وقد تضعف قوة العضلات عند هؤلاء الأطفال وقد يتعرضون لتأخر وعدم توازن في عمل هذه العضلات ولكن تتحسن هذه الحالة مع مرور الوقت. قد توجد بعض الاختلالات في العظمة الصخرية إما بالتجويف إلى الداخل أو الانحناء إلى الخارج ، وقد توجد هذه الاختلالات في الأطفال الطبيعيين وهي لا تسبب أي نوع من المشاكل الصحية وقد يعاني من انحناء العمود الفقري ولذلك طبيب الأمراض الوراثية يقوم بالفحص الدوري لإمكانية الكشف المبكر عن المضاعفات ومنع إستحقاقها .

• **الجلد** : قد يكون الجلد جافاً وبه بعض العلامات تامة اللون .

• **الكبد** : ٢٥ ٪ من أطفال متلازمة نونان يتعرضون لتضخم الكبد لأسباب غير معروفة ، وهذا لا يضعف وظيفة الكبد .

• يتأخر التنسج وتكون الأسنان غير مرتبة ويزيد تسوسها وتطبيب الأسنان دور كبير في تخفيف هذه الآثار .

إن الأعمار بيد الله لكن لا يوجد في متلازمة نونان ما يؤدي إلى الوفاة في سن مبكرة غير شدة إصابة القلب .

بعض الاختلافات لمتلازمة نونان

بعض الاختلافات الخلقية للقلب:

لا تعتبر متلازمة نونان نادرة حيث يولد طفل بمتلازمة نونان لكل ١٠٠٠ إلى ٢٥٠٠ حالة ولادة. كما أن الاختلافات الخلقية تخف مع الزمن حتى أن كثيراً من الكبار المصابين يصعب التعرف عليهم.

بعض مميزات الوجه :

متلازمة نونان كثيراً ما يحمل أطفالها اختلافات خلقية متشابهة لدرجة كبيرة، يمكن تمييزها بالنظر للملامح الطفل ولكنها قريبة جداً إلى الملامح الطبيعية وبالخاص كلما تقدم الطفل بالعمر حتى لا تكاد تميز .

الأجفان: أطفال متلازمة نونان يحملون أجفان مرتخية، ولكن في حالات نادرة ما يعوق هذا الانثناء النظر. العيون: كثيراً ما تكون العيون كبيرة ومستديرة الشكل مع ميلان أطراف العين الخارجية للأسفل. ٩٥ ٪ تكون العينين متباعدتين في المسافة ومسطحه المساحة ولا يوجد في ذلك أي تأثير على النظر.

الرقبة: قد تكون الرقبة قصيرة ولها بعض الزوائد الجلدية من الجانبين . حيث أنها تظهر أعراض في المساحة من الخلف. وهذا لا يؤثر على صحة الطفل . وقيل ظهوره مع تقدم السن وفي حالات نادرة يمكن عمل تجميل لإخفاء هذا الأثر.

الشعر: يتسم شعر أطفال متلازمة نونان بكونه صلب المظهر متلوي ممتد إلى أسفل الرقبة في كثير من الأحيان .

الأذنين: تكون الأذنين طبيعية متكاملة التكوين غير كونها منخفضة مقارنة بأذان الأطفال الآخرين.

القم: يرتفع سقف حلق طفل متلازمة نونان مقارنة بالأطفال الآخرين . ويتميز بعضهم بصغر الذقن وكذلك سرعة إصابة الأذن: يتميز أطفال متلازمة نونان بأذن عريض وقد يخف

ذلك كلما تقدم بالعمر.

ويتميزون كذلك ببروز الجبين أو عرضه، وليس لهذه الاختلافات في الملامح أي تأثير على صحة الطفل وأدائه.

تصاب هذه الاختلافات طفل متلازمة نونان بنسبة ٨٠ ٪ هغالبية الأطفال لا يعانون من عيوب خطيرة في القلب بل ويعيشون إلى السن الطبيعي في المجتمع. ولكنهم يحتاجون للمتابعة عند طبيب القلب لتفادي المضاعفات ومن أشهر اختلافات القلب الموجودة:

١- ضيق الصمام الرئوي وهو الصمام المسؤل عن نقل الدم من القلب إلى الرئة ليتأكسد هناك. وقد يكون هذا الصمام في بعض الحالات متضخم وغير منتظم الشكل.

٢- تضخم عضلات القلب مع خلل في ترتيب خلايا هذه العضلات

٣- ثقب موجود بين الأذنين.

٤- ثقب موجود بين الجبينين.

وأكثر العيوب الخلقية تُكتشف عند سماع الطبيب صوت غير طبيعي « فغل » أثناء الكشف الروتيني للطفل، وعندما يقوم الطبيب بإجراء فحوصات أخرى حتى يتمكن من معرفة السبب الرئيسي لهذا العطل. في حالة اكتشاف اختلاف خلقي في القلب فعند ذلك

يحتاج الطفل لمرحلة طبيب مختص في أمراض قلب الأطفال لأخذ الإجراءات اللازمة من تخطيط، وأشعة للقلب.

وتختلف طريقته العلاج من مجرد المتابعة إلى إجراء عمليات جراحية على حسب شدة الحالة والتشخيص ..

المضاعفات التي قد تواجه أطفال متلازمة نونان :

وزن وطول طفل متلازمة نونان تكون طبيعيه عند الولادة ولكن يلاحظ قصر قامه لاحقاً في حوالي ٨٠ ٪ من هؤلاء الأطفال ولا يصل إلى حد القزمية ولكن قد يكون أقصر من أخوته و ما يزال ضمن الطول الطبيعي في المجتمع.

ولقد تم إستخدام هرمون النمو لتسريع وتفعيل نمو أطفال متلازمة نونان في بعض الحالات وأوضحت البحوث فعالية هذا الهرمون في مساعدة هؤلاء الأطفال ، بحيث أن السمات المميزة لمتلازمة نونان

تتعدد وتختلف من شخص لآخر.. ولا يتحتم وجود كل هذه الاختلافات مجتمعة في الشخص الواحد... حيث يمكن وجود بعضها فقط... إضافة إلى:

• **الرضاعة** : وهذه من أهم المشاكل التي يواجهها الأطفال حيث تقل عندهم قوة المص مع سرعة احساسهم بالتعب وكثير منهم لا تكون لديه الرغبة الشديدة إلى الرضاعة ، وكذلك فهم يعانون من كثرة التقيؤ ، وقد تواجه الأم بعض المشاكل عند الضطام ، وقد تتحسن هذه المشاكل مع الوقت مع وجود احتمال احتياج الطفل لأنبوب للرضاعة في باده الأمر.

• **قصر النظر والجول** : لذلك من المهم جداً فحص النظر دورياً قبل الدخول إلى المدرسة لأن ذلك قد يعوق عملية تعليم الطفل، وحلها سهل.

• **السمع** : قد يتعرض أطفال متلازمة نونان لحدوث بعض المشاكل في السمع وذلك نتيجة تكرار إصابتهم بالتهابات الأذن . فهم أقل مناعة من الأطفال الآخرين لذلك فهم أكثر عرضة للالتهابات ويمكن تقليل أثر ذلك بالمتابعة وسرعة العلاج.

• **النطق** : يتأخر بعض الأطفال في النطق لذلك فإن فحص السمع والنطق وتقييم نسبة الذكاء والنمو ضروري بالنسبة لهم ليعين على التدخل المبكر إذا لزم ذلك.

• **السلوك والإدراك** : قد يتأخر أطفال متلازمة نونان في كسب المهارات .. فمثلاً يتمكن من الجلوس في ١٥ شهر والمشي في ٢٧ شهراً.. وحوالي ١٠ ٪ يحتاجون للتعليم الخاص ، ومن الجدير بالذكر أن هؤلاء الأطفال لا يعانون من إعاقات ذهنية شديدة .

• **البلوغ** : يتأخر سن البلوغ عند الإناث والذكور على حد سواء في متلازمة نونان ..

كما أن ٦٠ ٪ من أطفال متلازمة نونان الذكور يعانون من عدم إسقاط الخصية ومن المهم التدخل الجراحي في هذه