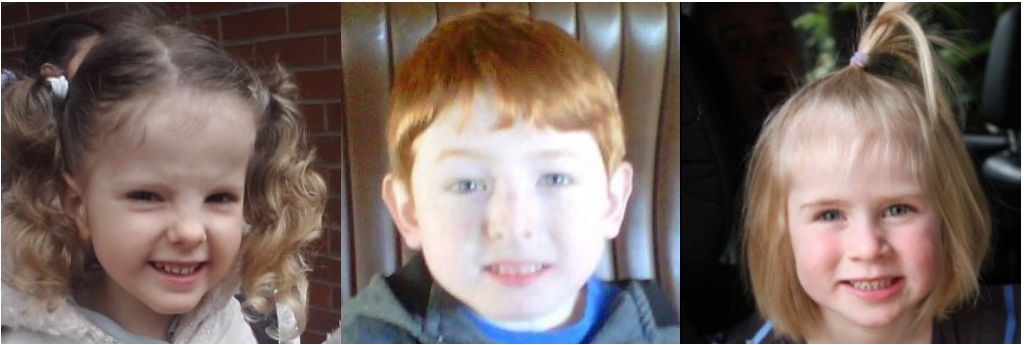




Understanding Chromosome & Gene Disorders

متلازمة الحذف الصغير 2q23.1



rarechromo.org

1.2q23 متلازمة الحذف الصغير

الحذف الصغير في 1.2q23 هو حالة جينية نادرة تحدث نتيجة فقد جزء في أحد كروموسومات الجسم التي يبلغ عددها 46 كروموسوماً - الكروموسوم 2. من أجل النمو الصحي، يجب أن تحتوي الكروموسومات على الكمية الصحيحة من المواد - لا أكثر ولا أقل. حتى قطعة صغيرة من المادة المفقودة يمكنها أن تعيق النمو.

خلفية عن الكروموسومات

الكروموسومات عبارة عن هياكل موجودة في نواة خلايا الجسم. يحتوي كل كروموسوم على آلاف من الجينات التي تعد إرشادات فردية (أو صفات) تحتوي على جميع المعلومات الجينية التي تخبر الجسم بكيفية نموه وتطوره وأدائه. الكروموسومات (والجينات) تكون دائمًا في أزواج كل نصف كروموسوم تتم وراثته من الأم والآخر من الأب. البشر لديهم 23 زوجًا من الكروموسومات بإجمالي 46 كروموسومًا فرديًا. من بين 46 كروموسومًا، هناك اثنين خاصين بالجنس ويحددان النوع. الإناث لديهن كروموسومين X والذكور لديهم كروموسوم X وواحد كروموسوم Y. تكون الكروموسومات الباقية التي يبلغ عددها 44 كروموسومًا 22 زوجًا، بأرقام من 1 إلى 22 تقريبًا من الأكبر إلى الأصغر. كل كروموسوم لديه ذراع قصيرة أو صغيرة (p) (تظهر في أعلى الرسم في صفحة 3) وذراع طويلة (q) (في الجزء الأسفل من الكروموسوم).

حذف الكروموسومات

خلية حيوان منوي من الأب وخلية بويضة من الأم يحمل كل منها نسخة من كل كروموسوم. عندما يلتقيان يكونان خلية واحدة تحمل نسختين من كل كروموسوم. هذه الخلية تصنع من نفسها نسخًا كثيرة (وجميع الكروموسومات والمادة الجينية) ليتم عمل جميع الخلايا التي تتكون خلال النمو والتطور البشري. أحيانًا خلال تكوين البويضة أو خلايا الحيوانات المنوية أو خلال عملية النسخ والتكرار المعقدة هذه، يمكن أن تتكسر أجزاء من الكروموسومات أو يتم ترتيبها بشكل مختلف عن العادي. الأشخاص الذين يعانون من الحذف الصغير 1.2q23 لديهم كروموسوم سليم ولكن جزء من الذراع الطويلة في النسخة الأخرى مفقود. ولذلك يعتقد أن معظم الصعوبات الطبية قد تكون نتيجة وجود نسخة واحدة (بدلاً من النسختين) من الجين أو عدد من الجينات من الجزء المفقود. مازلنا ندرس الوظائف أو المهام المعينة للجينات في هذه المنطقة. من المهم أن نعلم أن الجينات الأخرى للطفل والبيئة وشخصيته الفريدة تساعد أيضًا في تحديد النمو والاحتياجات والإنجازات في المستقبل.

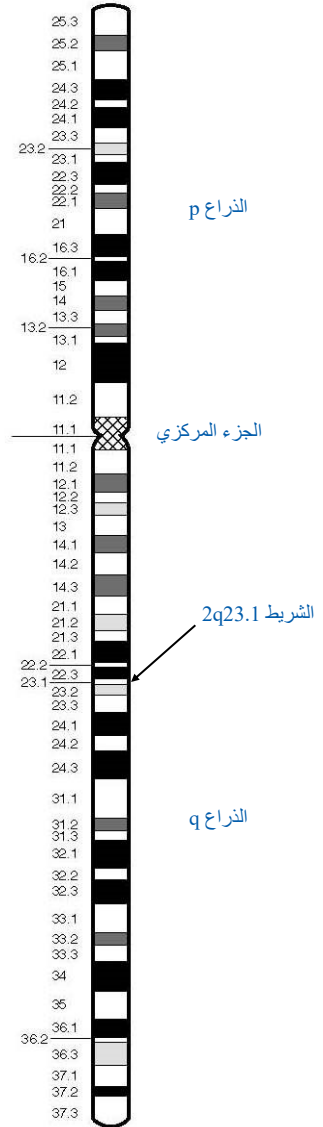
المصادر والمراجع

المعلومات في هذا الدليل مأخوذة من المنشورات الطبية. يتم ذكر اسم الكاتب وتاريخ النشر حتى يتسنى لك البحث عن المقالات والمنشورات الأصلية على الإنترنت عبر الموقع PubMed (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>). إذا رغبت، يمكنك الحصول على معظم المقالات من *Unique*. بالإضافة إلى ذلك، يستمد هذا الكتيب معلومات من مسح خاص بأعضاء *Unique* تم إجراؤه في 2013، بمراجعة *Unique*. عندما تمت كتابة هذا المنشور في أبريل 2013 كان لدى *Unique* 15 فردًا يعانون من الحذف الصغير في الجين 1.2q23 n بعمر يتراوح بين عام واحد وحتى 13 عامًا.

النظر إلى 2q23.1

لا يمكنك رؤية الكروموسومات بالعين المجردة، ولكن إذا تم صبغها وتكبيرها تحت الميكروسكوب، تجد نموذجًا مختلفًا لكل كروموسوم يتكون من مجموعة من الأشرطة الفاتحة والغامقة. يمكنك رؤية هذه الأشرطة في رسم الذراع الطويل من الكروموسوم 2 على اليمين. يحتوي الشريط 2q23.1 على حوالي 1.2 مليون قاعدة أساسية. يبدو ذلك عدد كبير ولكن فعليًا هو عدد صغير ويعتبر 0.04 بالمائة من DNA في كل خلية فقط نصف بالمائة من DNA على الكروموسوم 2. والقواعد الأساسية هي مواد كيميائية في DNA تُكون نهايات "الدرجات" الخاصة بالهيكل الذي يشبه السلم.

حتى إذا قمت بتكبير الكروموسومات قدر الإمكان، حتى 850 مرة بالحجم الطبيعي، يبدو الكروموسوم 2 الذي به الحذف الصغير في 2q23.1، طبيعيًا. الأشخاص الذين لديهم حذف للمادة على الكروموسوم يعتبر لديهم حذف ولكن عندما تكون الكمية صغيرة جدًا بحيث لا يمكن رؤيتها تحت ميكروسكوب قوي، يسمى ذلك **حذفًا صغيرًا**. يتم اكتشاف الحذف الصغير 2q23.1 فقط باستخدام التقنية الجزيئية أو الحمض النووي وخاصةً، تقنية تستخدم المصفوفات المصغرة (مصفوفة CGH)، والتي توضح الزيادة والنقص للكميات الصغيرة من الحمض النووي عبر الجينوم ويمكنها توضيح إذا كان جين (جينات) معين موجود أم لا. الجين *MBD5*، يقال أنه المسؤول عن معظم، إن لم يكن كل، السمات الخاصة بمتلازمة الحذف المصغر 2q23.1 (راجع الدراسة التي تتضمن 2q23.1 على الصفحة 17). يشتمل ذلك على وصف الأشخاص الذين لديهم حذف مصغر 2q23.1 وكذلك الأشخاص الذين لديهم طفرة أو حذف للجين *MBD5*.



1 زوج أساسي = bp
 1,000 أزواج أساسية = kb
 1,000,000 أزواج أساسية = Mb

يخبرك أخصائي الجينات أو المستشار الجيني الخاص بك عن النقاط التي انكسر فيها الكروموسوم في طفلك. مع الحذف الصغير 2q23.1، تكون النتائج مثلما يلي:

arr[hg19] 2q23.1(148,867,234-149,172,531)x1

arr التحليلات كانت عن طريق مصفوفة التهجين المقارن (arr)
(cgh)

hg19 تكون الجينوم البشري 19. هذا هو تتابع الحمض النووي المرجعي الذي

تشير إليه أرقام الأزواج الأساسية. كلما وُجدت مزيد من المعلومات عن الجينوم البشري، يتم عمل "تكونات" جديدة من الجينوم و يمكن ضبط أرقام الأزواج الأساسية

2q23.1 الكروموسوم هو 2 ومكان الحذف في

الشريط 2q23.1

148,867,234-149,172,531

الأزواج الأساسية بين 148,867,234 و 149,172,531 ظهرت

أنها محذوفة. خذ أول وأطول رقم من الثاني

وتحصل على 305,297 (0.305 Mb أو 305 kb) هذا هو رقم

الأزواج الأساسية التي تم حذفها

x1 يعني أن نسخة واحدة من هذه الأزواج الأساسية، وليس اثنين – واحدة على كل

كروموسوم 2 – كما تتوقع طبيعيًا

2q23.1 متلازمة الحذف الصغير

تم نشر الوصف الأول لشخص يعاني من حذف صغير في 2q23.1 عام 2009. وتم الإبلاغ عن حوالي 100 حالة في المنشورات الطبية في جميع أنحاء العالم. عندما تحدث مجموعة معينة من السمات التطورية بشكل يمكن التعرف عليه ومتكرر في عدد كافٍ من الأشخاص، نتيجة سبب واحد، تسمى هذه الحالة متلازمة. تحدث السمات الخاصة بالحذف الصغير 2q23.1 بهذه الطريقة، لذلك يسمى هذا الخلل متلازمة الحذف الصغير 2q23.1. يحدث الحذف عادةً في الذكور والإناث (Waggenstaller 2007؛ Jaillard 2009؛ van Bon 2010؛ Williams 2010؛ Chung 2011؛ Chung 2012؛ Noh 2012؛ Hodge 2013؛ Bonnet 2013).

ما مدى علمنا؟

بمقارنة الأطفال والبالغين المختلفين الذين يعانون من الحذف الصغير في 2q23.1 ظهر أن بعض الآثار تبدو متشابهة لحد كبير. يخبرك هذا الدليل المعلوماتي عما هو معروف عن هذه الآثار. مقارنة نتائج المصفوفة الخاصة بالطفل مع الآخرين، في كل من المنشورات الطبية وداخل *Unique*، تساعد على بناء صورة عامة لما هو متوقع. ولكن سيظل هناك اختلافات، أحيانًا ظاهرة، بين طفلك وبين الآخرين مع نتيجة المصفوفة المتشابهة. من المهم جدًا أن تنتظر إلى طفلك كشخص فردي ولا تقوم بعمل مقارنات مع الآخرين بنفس نتائج فحص الكروموسوم. وأخيرًا، كل منا يعتبر شخصية فريدة.

السمات الأكثر شيوعًا

يعتبر كل شخص يعاني من الحذف الصغير 2q23.1 فريدًا من نوعه وكذلك كل شخص يكون لديه مخاوف طبيعية وتطورية مختلفة. بالإضافة إلى ذلك، لن تجتمع جميع السمات المذكورة في الدليل المعلوماتي في شخص واحد. ولكن، ظهرت بعض السمات الشائعة:

- يحتاج الأطفال إلى دعم أثناء التعليم. يختلف مدى الدعم الذي يحتاجه كل طفل
- تشنجات
- تأخر في الحديث واللغة
- الصعوبات السلوكية مثل اضطراب طيف التوحد أو اضطراب فرط الحركة وقلة الانتباه
- اضطرابات النوم
- قصر القامة



ما هي النظرة؟

لا يمكننا التأكد ولكن لا يبدو هناك سبب لعدم تمتع الأشخاص الذين يتمتعون بصحة جيدة بدورة حياة طبيعية. ولكن، تم الإبلاغ عن حدوث انتكاس في ثلاث حالات من أكثر من 100 حالة في المنشورات الطبية. يعاني شخص بعمر 44 عامًا من انتكاسة سلوكية مع زيادة ملحوظة في نتف الجلد ووسواس قهري. مشيت طفلة بعمر 4 سنوات بشكل مستقل عند عمر 28 شهرًا، ولكن عند 4 سنوات فقدت بعض قدراتها على التحدث والمشي، وتقف بمساعدة. عانى طفل بعمر 6 سنوات من صعوبات تطور في مهارات الحركة الدقيقة والتوازن، وساءت حالته وفقد قدرته على رسم الخطوط والدوائر (تشانج 2011؛ نوح 2012؛ هودج؛ 2013). للأسف، تطورت النوبات لدى امرأة من عمر 9 شهور وماتت بعمر 26 عامًا بسبب التشنجات.

الحمل والولادة

معظم حالات الحمل كانت غير معقدة، وتمت الولادة في الميعاد المحدد أو بالقرب منه معظم الأمهات الحوامل (13/22) اللاتي يعانين من الحذف الصغير 2q23.1 لم تمر بمشكلات أثناء الحمل ومررت بولادة عادية واكتشفت فقط أن الطفل تأثر بعد الولادة. ولكن، تم الإبلاغ عن مشكلات لدى الأمهات الحوامل اللاتي يعانين من حذف صغير في 2q23.1. تمت ولادة طفلين من خلال عمل قيصرية طارئة (C-) في الأسبوع 35 والأسبوع 36؛ واحدة بسبب انفصال المشيمة (انفصلت المشيمة عن جدار الرحم قبل الولادة) عند الأسبوع 30 والأخرى بسبب تسمم الحمل (ارتفاع مفاجئ في ضغط الدم وزيادة البروتين في البول. إذا ظل بدون علاج، يسبب تسمم الحمل مضاعفات خطيرة لكل من الأم والطفل). هناك طفلين توقف نموها داخل الرحم (IUGR) يستخدم هذا المصطلح لوصف الأجنة بطيئي النمو داخل الأرحام مما ينتج عنه أطفال أصغر حجمًا من الطبيعي بالنسبة لعدد

أسابيع الحمل. وأدى ذلك إلى ولادة مبكرة لطفل في الأسبوع 36. الطفل الآخر الذي يعاني من UGR تم تشخيصه بارتداد كلوي خلال فحص الموجات فوق الصوتية. كل هذه الأمور مع تسمم الحمل الذي أصاب والدته، نتج عنه ولادة مبكرة في الأسبوع 32. إحدى الأمهات كانت مريضة جدًا خلال فترة الحمل نتيجة عدم تشخيص مرض اضطرابات هضمية (حساسية الجلوتين). وأم أخرى عانت من نقص السائل السلوي وارتفاع ضغط الدم. بدأت الأم المخاض في الأسبوع 28 وتم وضعها للراحة في السرير. وأظهر جنين ما حركة أقل في الرحم من المتوقع. هناك جنين نادر لديه كلية اليمنى متضخمة واكتشف ذلك في الأسبوع العشرين خلال فحص الموجات فوق الصوتية. تمت ولادة الطفل في الأسبوع 36 من خلال قيصرية بسبب ارتفاع ضغط دم الأم (جبلارد 2009؛ فان بون 2010؛ ويليامز 2010؛ نوح 2011؛ بونيت 2013؛ Unique).



العلامات الأولى والعمر عند التشخيص

بالنسبة للعديد من الأطفال تكون العلامات الأولى من متلازمة الحذف الصغير 2q23.1 عبارة عن تأخر في الوصول إلى علامات تطورية مثل الجلوس والحركة أو التحدث أو تأخر النمو. وتم تشخيص آخرين بسبب صعوبات التعلم أو مشكلات سلوكية. تم فحص القليل من الأطفال أولاً لمعرفة إذا كان هناك متلازمات أخرى لها سمات مشابهة مثل أنجلمان أو ريت و/أو سميث ماجينز، وجميعها معروف بالسمات السلوكية المعينة (فان بون 2010؛ Unique). يتنوع عمر التشخيص من طفل بعمر 6 شهور وحتى رجل بالغ من العمر 44 عامًا في المنشورات الطبية (هودج 2013؛ Unique).

التغذية والنمو

تتأثر التغذية والنمو في الأطفال الذين يعانون من متلازمة الحذف الصغير في 2q23.1 حوالي نصف من يعانون من متلازمة الحذف الصغير في 2q23.1 من توقف نمو و/أو قصر القامة. معظم الأوزان التي تم تسجيلها عند الولادة في Unique كانت في المعدلات الطبيعية، بمتوسط 3.28 كجم (7 أرطال و4 أونصات) ، مما يشير إلى أن معظم تأخر النمو لا يبدأ قبل الولادة. ولكن، تم الإبلاغ عن أربعة من 26 طفلاً في المنشورات الطبية وفي Unique كانوا من قلة الوزن عند الولادة (أقل من 2.6 كجم). أربعة أطفال آخرين تمت ولادتهم مبكرًا (قبل الأسبوع 36) (جبلارد 2009؛ تشانج 2010؛ فان بون 2010؛ ويليامز 2010؛ موتوبياشي 2011؛ توكوسكي 2012؛ بونيت 2013؛ هودج 2013؛ Unique).

معدل الأوزان عند الولادة (عند الوقت الطبيعي أو بالقرب منه):

1.134 كجم (رطلان و8 أونصات) إلى 4.3 كجم (9 أرطال و8 أونصات)

بعد الولادة، ينمو الأطفال بشكل أبطأ من نظرائهم، مع قلة من الأطفال يتم وصفهم "فشل النمو". يستخدم هذا المصطلح لوصف طفل قليل الوزن ولا ينمو بشكل طبيعي خلال فترة معينة من الوقت. تعد مشكلات التغذية في الأطفال مشكلة أيضًا. نقص التوتر (نقص قوة العضلات) الشائعة في الأطفال الذي لديهم متلازمة الحذف الصغير في 2q23.1 يؤدي إلى صعوبات في المص والبلع، و/أو التعلق بالثدي. الأطفال الذين لديهم حنك عالي كذلك يجدون صعوبة في المص والبلع. يؤثر الترهل أيضًا على أنبوب الطعام ويساهم في ارتجاع المريء (ترجع الأطعمة إلى ممر الطعام). يمكن التحكم في ذلك جيدًا من خلال إدخال الطعام ببطء، ووضع الطفل في وضع شبه رأسي وعند الضرورة رفع الرأس عند نهاية السرير عند النوم. إذا كانت هذه القياسات غير كافية، يتم وصف الأدوية ومكثفات الطعام لمنع الحمض المعوي مما يساعد على السيطرة على الارتجاع ولكن بعض الأطفال تستفيد من التنشيط، عملية جراحية لتحسين حركة الصمام بين المعدة وممر الطعام (جيلارد 2009؛ تشانج 2010؛ فان بون 2010؛ ويليامز 2010؛ موتوبياشي 2011؛ توكويسكي 2012؛ بونيت 2013؛ هودج 2013، Unique).
تم الإبلاغ عن السمنة المرتبطة بالإفراط في تناول الطعام (زيادة الشهية) في حوالي ربع العدد الذي تم نشره ولكن لم يتم الإبلاغ عن أي أفراد في (فان بون 2010؛ توكويسكي 2012؛ هودج 2013؛ شيجي 2013، Unique).
"لن تقوم بإطعام نفسها، حتى لا لتقاط شيء. يمكنها أن تأكل موزة مهروسة ولا تتناول مقرمشات أو أي شيء مشابه" - 18 شهرًا

مهارات الحركة (الجلوس، الحركة، المشي)

الأطفال الذين لديهم متلازمة حذف صغير في 2q23.1 يتأخرون غالبًا في الجلوس والمشي. تقريبًا جميع من تم الإبلاغ عن تأخرهم في العلامات العمرية يستغرقون وقتًا أطول في التدرج والزهق والجلوس والمشي. من المعلومات المتاحة، يتم تعود الطفل على التدرج من عمر 3 شهور وحتى 15 شهرًا (متوسط 8 شهور)؛ والجلوس بدون مساعدة بين 8 شهور وعامين (متوسط عام واحد)؛ الزحف بين 10 شهور و4 سنوات (متوسط 19 شهرًا) والمشي بين عام واحد و5 أعوام (متوسط عامين و4 شهور). ذكر طفل بعمر 10 سنوات في المنشورات الطبية يمكنه الوقوف بنفسه لفترات قصيرة من الوقت ولكن لا يمشي (تشانج 2010؛ فان بون 2010؛ ويليامز 2010؛ موتوبياشي 2011؛ نوح 2011؛ توكويسكي 2012؛ بونيت 2013؛ هودج 2013، Unique).
أحد أسباب التأخر في الحركة في الأطفال الذين يعانون من الحذف الصغير في 2q23.1 هو وهو شائع في الأشخاص الذين يعانون من متلازمة الحذف الصغير في 2q23.1 (30/42). يجعل ذلك الطفل أو الرضيع يشعر بالليونة ويحسن ذلك بطبيعة الحال بالعلاج الفيزيائي والتمرينات (تشانج 2010؛ فان بون 2010؛ ويليامز 2010؛ نوح 2011؛ توكويسكي 2012؛ بونيت 2013؛ هودج 2013، Unique).

تم وصف عدد من الأشخاص الذي لديهم متلازمة الحذف الصغير 2q23.1 بأن مشيهم غير منتظم (غير متسق أو منسق) أو غير طبيعي ولديهم صعوبات في التوازن و/أو يتم وصفهم بالبطيئ (جيلارد 2009؛ تشانج 2010؛ فان بون 2010؛ نوح 2011؛ توكويسكي 2012؛ بونيت 2013؛ هودج 2013، Unique).

“لا تتدرج عن عمد لتحصل على ما تريد. لا يمكنها الجلوس بمفردها. يمكنها الجلوس لعدة دقائق ثم تسقط.

تحب اللعب بالمكعبات” - 16 شهرًا

“غير متوازنة للغاية. بدأت الزحف بعمر 14 شهرًا والتصفيق عند 15 شهرًا ونصف. تصل إلى المطلوب في مهارات الحركة الدقيقة والمهارات الحركية ولكن في نهاية المعدل الطبيعي. تحب الوقوف بجوار الأثاث. لا تمشي ولكن تخطو بينما هي متعلقة بالأثاث” - 18 شهرًا

“تمشي وتتحرك وتذهب إلى فصل رياضي لما قبل المدرسة. تعاني من مشكلات في التنسيق ومتهورة - 4 سنوات

“تجري وتمشي وتتسلق. تحب أن تلعب في المنتزه - والتأرجح والتسلق مفضلان عندها” - 5 سنوات ونصف

“يجلس ويمشي ويتسلق الدرج، لا يمكنه القفز (نوع من الدفع على قدم واحدة بنطلة) بحركة ثابتة. يحب التسلق والجري” - 5 سنوات ونصف

“لا يمكنها التوازن، بطيئة وتتعب بسهولة. حتى تتسلق الدرج يجب أن تتمسك بالدرابزين. تحب الملعب ولكن للمشاهدة بشكل أساسي” - 7 سنوات

“يرتدي تقويمًا وليس لديه مشكلة في الحركة البدنية ولكن قد يكون متهورًا. يمكنه الجلوس والمشي وصعود وهبوط الدرج ببطء. يمكنه القفز. قام بالمشي متأخرًا، بعمر الثالثة واستخدم مشاية لعدة شهور قبل المشي بشكل مستقل. أحدث العلاج الفيزيائي والتأهيلي الذي يتلقاه فرقًا كبيرًا في قدرته وجودة حياته. مازال يرتدي التقويم وغالبًا سيظل يرتديه لبقية حياته” - 9 سنوات

مهارات الحركة الدقيقة والعناية بالنفس

قد تتأثر مهارات الحركة الدقيقة في الأطفال الذين لديهم متلازمة الحذف الصغير 2q23.1

يؤثر نقص التوتر أيضًا على مهارات الحركة الدقيقة في الأطفال الذين لديهم متلازمة الحذف الصغير 2q23.1، وقد يستغرقون وقتًا أطول للوصول إلى اللعب والإمساك بها وحمل زجاجة أو كوب. يؤدي ذلك إلى تأخر في الأطفال الذين يعتمدون على أنفسهم في الأكل واللبس (السحاب والأزرار يشكّلون صعوبة) وحمل الأقلام للكتابة أو الرسم. أدوات الطعام الخاصة ذات المقابض ساعدت بعض الأطفال. بالنسبة لهؤلاء الأطفال الذين لديهم مشكلات في مسك الأشياء والتحكم في الكتابة، تكون لوحة المفاتيح أو شاشة الكمبيوتر الممسية أسهل في التعامل. يمكن لطفل بعمر 4 سنوات الخريشة ووضع مكعبين لتكوين برج ولكن لا يمكنه ارتداء ملابسه بنفسه. طفلان بعمر 7 سنوات يمكنهما ارتداء ملابسهما بأنفسهما وتناول الطعام (تشانج 2010؛ فون بون 2010؛ نوح 2011؛ Unique).

قد يتأثر كذلك التدريب على استخدام الحمام. يمكن لطفل بعمر 7 سنوات التحكم بمثانته والتحكم بأمعائه بعمر 6 سنوات. طفل بعمر 9 سنوات يمكنه التحكم بالمثانة ولكن لا يتحكم بالأمعاء جيدًا. طفل بعمر 5 سنوات وطفل بعمر 7 سنوات يستخدمون الحفاض خلال النهار والليل. طفل بعمر 4 سنوات مدرب على استخدام الحمام أثناء النهار ولكن يرتدي الحفاض ليلاً (فان بون 2010؛ Unique).



“بدأت بحمل زجاجتها بعمر 14 شهرًا ولكن تتعب بسهولة ويلزم مساعدتها خلال ما تبقى. يمكنها هز الشخشيخة ولكنها تسقطها بسهولة” – 16 شهرًا

“تقوم بحمل ألعابها بعمر 10 شهور والزجاجة الخاصة بها بعمر 13 شهرًا” – 18 شهرًا

“تجد من الصعوبة التحكم في القوة وتستخدم كل يدها. نساعدنا أثناء اللعب، على سبيل المثال الأحجيات والصلصال™” – 4 سنوات

“تأخرت مهارات الحركة الدقيقة لديها ومساوية لطفل بعمر 18 شهرًا حتى عامين ونصف. تخضع لعلاج تأهيلي، وغذائي ومقايض أكبر

لأدوات المطبخ. ما زالت تستخدم الحفاض وتحتاج إلى مساعدة 98% من الوقت. الشيء الوحيد الذي تقوم به بنفسها هو ارتداء حذاء التنس الخاص بها – 5 ½ أعوام

“ما زال يستخدم قبضته ولا يقوم بتدوير الملعقة جيدًا ويصنع الفوضى أثناء الطعام. ما زال يستخدم الحفاضات

ليلاً ونهارًا. يمكنه غسل أسنانه ولكن ليس بشكل جيد. يمكنه خلع ملابسه بنفسه ولكن يحتاج إلى المساعدة لارتدائها” – 5 أعوام ونصف

“لديها صعوبة في استخدام الأدوات والمقصات، وتهتز يدها عند حمل الكوب. عندما تقوم بحمل شيء يبدو

معصمها ضعيفًا وتجد صعوبة في الحمل. تخضع لعلاج فيزيائي وتأهيلي” – 7 سنوات

“يعاني من صعوبة في الكتابة باليد. لا يمكن قراءته. ضعف العضلات يجعل الكتابة صعبة جدًا، وبالتالي تصبح

الأعمال المدرسية تحدي كبير. بدأ في استخدام الكمبيوتر المسمى أفاسمارت في الصف الأول وكان مفيدًا له.

يمكنه ارتداء ملابسه بنفسه ولكنه بطيء جدًا” – 9 سنوات

التعلم

الأطفال الذين لديهم متلازمة الحذف الصغير 2q23.1 غالبًا يكون لديهم صعوبات تعلم (فكرية)

جميع الأطفال الذين تم وصفهم حتى الآن لديهم صعوبات تعلم تتراوح بين المعدل المتوسط وحتى الشديد. من بين 16 شخصًا يعانون من مستوى صعوبة تعلم، تم وصف أحدهم بأنه يعاني مستوى طفيفًا من صعوبة التعلم؛ واثنين يعانون

من مستوى طفيف إلى متوسط من صعوبة التعلم؛ وأربعة لديهم مستوى متوسط من صعوبة التعلم؛ واثنين من

متوسط إلى شديد من الصعوبة وخمسة لديهم مستوى شديد الصعوبة. تم وصف طفلين آخرين لديهما صعوبات تعلم ملحوظة. تم وصف عدد من الأطفال بفرط الحركة أو يسهل تشتيتهم أو لديهم مستوى ضعيف من التركيز مما يجعل

من التعلم أكثر تحديًا (انظر السلوك صفحة 12). الطفل الذي يعاني من صعوبة تعلم يحتاج إلى بعض الدعم أثناء

التعلم ويستفيد معظم الأطفال من حضور فصول دراسية للتعليم الخاص (واجنستالر 2007؛ فان بون 2010؛

توكويسكي 2012؛ بونيت 2013؛ هودج 2013، Unique)



“لديها مستوى متوسط من صعوبة التعلم ومستوى مهارات مماثل لطفلة بعمر 2 أو 3 سنوات. تتمثل نقاط قوتها في سعادتها وشخصيتها المؤثرة وحل الأحجيات. يمكنها الشخبطة ورسم الدوائر. لديها فرط حركة وتشتت أثناء الانشغال” - 4 سنوات

“لديها مستوى متوسط إلى شديد من صعوبات التعلم وتتعلم أفضل عندما تستمع إلى الموسيقى أو مع التكرار” - 1/2 أعوام

“لديه صعوبة تعلم مستوى متوسط وإلى شديد. عمره بين الثانية والثالثة متأخر في جميع الفئات. تكمن قوته في الذاكرة

والموسيقى وشخصيته وروح الدعابة. لديه تساؤلات حول كل شيء وماهر جدًا” - 1/2 أعوام

“لديها صعوبة شديدة في التعلم. تحضر في مدرسة عادية ولكن في برنامج احتياجات خاصة مع فصول دراسية ومعلمين مخصصين للأطفال ذوي الاحتياجات الخاصة” - 7 سنوات

“يحب القراءة ولكن يعاني من صعوبات في الرياضيات وفي فهم المفاهيم والأرقام. يتقدم ولكن بمعدل بطئ عن الأطفال الآخرين. حضر في برنامج ما قبل المدرسة مرتين ولذلك هو حاليًا أكبر بعام من أقرانه. عندما يكرر الصف الثاني في العام القادم سيكون أكبر بعامين من أقرانه. ولكن هذا ما يحتاجه للنجاح أكاديميًا” - 9 سنوات

التخاطب والتواصل

من الشائع تأخر الحديث واللغة في الأطفال التي لديها حذف صغير في 2q23.1 تأخر تطور اللغة والحديث في معظم الأطفال (37/54)، ولكن من غير المعروف إذا كان هذا التأخر محاذ لقدرات الطفل الإدراكية أم لا. تختلف درجات الحديث في متلازمة الحذف الصغير في 2q23.1، مع بعض الأطفال الذين يتحدثون جمل قصيرة ولكن بعضهم لا يتكلم. معظم الأطفال يفهمون اللغة البسيطة و/أو الصور ولكن يعانون من اللغة التعبيرية (الحديث). طفلان بعمر 3 أعوام ونصف يتحدثون كلمات فردية؛ طفل بعمر 5 سنوات لديه كلمات عديدة ولكن لا يكون جملًا؛ طفل بعمر 7 سنوات يتحدث جملًا من كلمتين أو ثلاث ويتعرف على الصور؛ طفل آخر بعمر 7 سنوات لديه أكثر من 100 علامة، 15 كلمة ويمكنه اتباع الإرشادات البسيطة عند عمر 3 أعوام ونصف وقبل حلول الخامسة كان لديه جملة من 4 أو 5 كلمات؛ طفل بعمر 9 سنوات بدأ كلماته الأولى بعمر 12 شهرًا، ويكون جملة من كلمتين عند عمر عامين ونصف ولكن لم يتمكن من التحدث بجملة كاملة حتى عمر 7 سنوات؛ طفل بعمر 10 سنوات لديه فهمًا معقولاً للغة البسيطة ولكن يتحدث قليلاً عند عمر 5 أعوام وبعمر 10 أعوام كان يتحدث بشكل أساسي باستخدام كلمات مفردة وجملة من كلمتين أو ثلاث فقط؛ طفلة أخرى بعمر 10 أعوام لديها 50 كلمة

بعمر عامين و11 شهرًا ولكنها لم تبدأ بوضع الكلمات معًا حتى عمر 9 سنوات ولكن عند 10 سنوات كان حديثها غير واضح واستمرت في تعلم كلمات جديدة ويمكنها اتباع الأوامر البسيطة وعند عمر 13 عامًا كان لديها صوتًا أجش وكلمات قليلة. عانى طفلان من انتكاسة في المهارات اللغوية: طفلة بعمر 4 سنوات وعلاج تخاطب تستخدم جملاً من كلمتين بعمر 30 شهرًا ولكن تفقد المفردات بعمر 4. يمكنها الإشارة إلى أجزاء الجسم والصور مما يجعلها مساوية لعمر عامين. فهي متفاعلة ويمكنها اتباع الأوامر البسيطة. طفلة أخرى بعمر 4 سنوات تحدثت كلماتها الأولى بعمر 13 شهرًا ولكن بين 24 و30 شهرًا عانت من انتكاسة في المهارات اللغوية. ولكن، أربع أطفال بعمر 10 سنوات لا يتحدثون وشخص بالغ لا يتحدث؛ طفل بعمر 10 سنوات يمكنه التواصل من خلال الصور ويمكنه فهم بعض الجمل (جيلارد 2009؛ تشانج 2010؛ فان بون 2010؛ ويليامز 2010؛ موتوبياشي 2011؛ نوح 2011؛ توكويسكي 2011؛ بونيت 2013؛ هودج 2013؛ Unique).

“ليس لديها أي كلمات بعد بعمر 16 شهرًا. تفهم الإشارات ولكن لا يمكنها تقليدها” - 16 شهرًا

“ترغب في أن يتم حملها وتقوم بالزحف إلينا أو الإمساك بيديها. تقوم بضرب الكمبيوتر إذا رغبت في مشاهدة فيديو معين عليه بدلاً من الأبياد أو التلفزيون. وطرق تواصلها الأخرى تشبه الرضع تقوم بالنعيق أو البكاء حتى نعلم أنها تريد تغيير الحفاض أو تناول الطعام” - 18 شهرًا

“لديها جمل من 4 أو 5 كلمات الآن ولكن تحتاج إلى تطوير النطق وتكوين الجمل. كان هناك تغييرًا كبيرًا من عمر 3 أعوام ونصف وأكبر. خضعت لعلاج تخاطب، باستخدام إشارات ماكاتون البصرية وحضرت دورة بعنوان ‘More than words’ (أكثر من الكلمات). ساعدنا الأبياد والكمبيوتر وتطبيق جيد يدعى ‘Busy Beaver’ - 4 سنوات

لديها بعض الإشارات، وبعض الكلمات والأصوات. تمكنت من إشاراتها الأولى بعمر 20 شهرًا والكلمات الأولى بعمر 31 شهرًا. لديها كلمات فردية ولكن لديها بعض الجمل المكونة من كلمتين” - 5 سنوات ونصف
“استخدام الكلمات منذ عمر عامين وتحدث بجمل من 5-6 كلمات إذا كان يحاول إقناعنا بشيء يريده. يرد بجملة من كلمتين أو ثلاث عندما نسأله سؤالاً. يحتاج قطعًا إلى العمل على طريقة التعبير وطريقة النطق. يستخدم التواصل عبر تبادل الصور (PECS)، الإشارة، برنامج Hanen® (يرشح جدًا لآباء 2) وعلاج التخاطب المبكر” - 5½ سنوات

لديها كلمات تأتي وتختفي. اعتادت على النطق بكلمات عندما كانت صغيرة ولا تتكلم بعدها. جربت استخدام التواصل عبر الصور و PECS في المدرسة في السنوات الأربع الأخيرة. تحب الأبياد وقمنا بتحميل الصور عليه ولم تفهم فكرة استخدامه للتواصل بعد” - 7 سنوات
يتحدث كثيرًا ولديه مفردات كثيرة ولكن يمكنه دفع الكلمات معًا ويكون من الصعب فهمه. خضع لعلاج تخاطب منذ عمر عامين. ساعده في النطق ومعدل الحديث وكذلك فهم معاني الكلمات، وجميعها كانت تحدي له. بدأ يعني بعمر عام واحد ثم بدأ في التحدث بعد عمر 3 سنوات” - 9 سنوات

السلوك

بعض الأطفال الذين لديهم متلازمة الحذف الصغير 2q23.1 يعانون من صعوبات سلوكية مثل اضطراب طيف التوحد أو فرط الحركة وتشتت الانتباه
الأطفال بمتلازمة الحذف الصغير 2q23.1 يتم وصفهم كشخصيات سعيدة ونشيطة واجتماعية وتتمتع بروح الدعابة. ولكن، عدد معين من الأطفال - وليس جميعهم - أظهرو نموذج من صعوبات سلوكية.
من بين 94 طفلاً تم وصف سلوكهم، تم وصف 67 باضطراب طيف التوحد (ASD) أو أظهرو سمات توحد و27 أظهرو اضطراب فرط الحركة وتشتت الانتباه (ADHD)، أو مشكلات الانتباه أو فرط الحركة. السلوك المتكرر (مثل حركات اليد المتكررة أو ضرب اليدين) سلوك التحفيز الذاتي (مثل الضغط على الأسنان و مضغ اليدين (المواد) شائع كذلك (فان بون 2010؛ توكويسكي 2011؛ هودج 2013؛ Unique)
أطفال عديدة تم وصفها بالقلق وبعض الوسواس القهري أو السمات الروتينية. بعض الأطفال أظهرو العدوانية وعديد منهم لديه سلوك إيذاء النفس (بما في ذلك نتف الجلد والعين) وقليل من الأطفال يحدث لهم ألم شديد (جيلارد 2009؛ تشانج 2010؛ فان بون 2010؛ هودج 2013؛ Unique).



العلاج الحسي

حوالي 20 بالمائة من الأشخاص الذين لديهم متلازمة الحذف الصغير 2q23.1 يسهل إثارتهم وأحياناً يضحكون بشكل غير ملائم (فان بون 2010؛ توكويسكي 2011؛ هودج 2013؛ Unique)
ويتوقع أن السلوك في بعض الأطفال يسوء في أوقات التشنجات الزائدة. تحسن سلوك طفل ما بشكل كبير بعد البدء في نظام غذائي خالٍ من الجلوتين وخالٍ من الألبان (فان بون 2010).

“تحب اللعب بالماء. تضحك كثيراً بمعدهتها! فهي سعيدة نموذجياً ولكن في الأماكن الجديدة تشعر بالقلق خاصةً إذا حاول الأشخاص التفاعل معها. تحب الأطفال ولكن تخاف من البالغين” - 16 شهراً
“تسهر بالسعادة عموماً وتتمتع بصحة جيدة. ليس لديها أي سلوك تحدي ما لم تصاب بالبرد أو ما شابه وهو نادر الحدوث وحينها تسهر بالتعاسة. شخصية اجتماعية جداً. تستغرق وقتاً لتطمئن إلى الأشخاص الجدد ثم تشعر أنها جيدة” - 18 شهراً

“تحب التلفاز والكمبيوتر والأبياد والأحجيات والدمى والموسيقى واللعب مع الأطفال الأكبر والألعاب. تصاب بنوبات غضب عندما لا تحصل على ما تريد. تتمتع بفرط حركة وعندما تذهب في مكان عام مزدهم وتجري - لا تعرف الحدود ولا يمكننا الوثوق بأفعالها في مكان عام. نقوم بإدارة سلوكها بالحزم والثبات. تقوم بعض يديها عند الحماس” - 4 سنوات

“تحب الذهاب إلى المتنزّه، والاستماع إلى الموسيقى (الأطفال والكلاسيكية) ومشاهدة الأفراض المضغوطة والأحجيات والنظر إلى الكتب والذهاب إلى الكنيسة والذهاب إلى المكتبة واللعب مع الأخوات والحيوانات الأليفة الخاصة بالأقارب والجيران. يحدث لها نوبات غضب كبيرة عندما يزال شيء مفضل لها. تقوم كذلك برمي الأشياء. ودودة أكثر من اللازم. لا يمكن تركها بمفردها، أبدًا بسبب اندماجها في الأشياء وتسمح للغرباء بدخول المنزل وتذهب للخارج أو تتسلق الأشياء. تشعر بالقلق ليلاً وفي المواقف الجديدة - 5 ½ سنوات

“محب جدًا ويشع بالبهجة. شديد النشاط ولا يرتاح ليلاً (يقاوم النوم). يحب التلغاز والموسيقى والرقص والقراءة له والكمبيوتر والأبياد والتسلق والجري. لديه كثير من اللعب الموازي مع أطفال آخرين ويجب التحدث والتعرف على الأشخاص. ليس لديه قلق الانفصال. لا يبدأ اللعب ولكن يستجيب إذا طلب منه ذلك. ليس جيدًا مع حدود المساحات الشخصية؛ يقترب كثيرًا للشعور بالراحة للأطفال من نفس عمره” - 5 أعوام ونصف

“تحب الكتب وتحب دفعها في العربة الخاصة بها [عربة]. تحب ركوب السيارة. تحب الأحصنة والقطط والكلاب. في المنزل تكون صعبة جدًا بطريقة تصرفها في المدرسة. لا يرون هذا الجانب أبدًا منها في المدرسة ولكن في المنزل تكون عدوانية، وتصاب بنوبات غضب وتركل وتضرب وتشد الشعر وتصرخ وتلقي طعامها وتلقي أي شيء عندما تشعر بالإحباط” - 7 سنوات

“يحب اللعب على الكمبيوتر واللعب بألعاب الفيديو. يحب الرياضة بجميع أنواعها ويشاهد ESPN بلا توقف. سعيد جدًا ويشع بالبهجة. يمكنه أن يكون مراعيًا ومهتمًا. لديه سلوكيات توحد مثل ضرب اليدين وعض يديه حتى تنزف. يحب أيضًا الروتين ويرتعب لفكرة تغييره. يشعر بالغضب الشديد إذا طلب منه إغلاق التلغاز والكمبيوتر. نحن نعمل على منحه الحدود وألا يرتعب بحيث يمكنه الاستمرار والتمتع بالمزايا. قلق جدًا ويحتاج إلى إعادة التأكيد بصفة مستمرة بأن كل شيء على مايرام” - 9 سنوات

النوم

يبدو أن مشكلات النوم شائعة في الأطفال بمتلازمة الحذف الصغير 2q23.1. المشكلة الأكثر شيوعًا هي تعدد أوقات الاستيقاظ ليلاً مع بعض الأطفال يعانون من الرعب ليلاً. أطفال أخرى تعاني لتستغرق في النوم. بعض الأطفال تتناول الميلاتونين للمساعدة على حل مشكلات النوم (جبلارد 2009؛ فان بون 2010؛ توكويسكي 2011؛ هودج 2013).

“تذهب للنوم جيدًا ثم تستيقظ حوالي الواحدة صباحًا وتظل مستيقظة حتى الرابعة أو الخامسة صباحًا حوالي ثلاث أو أربع ليالٍ بالأسبوع. الحل الخاص بي هو التظاهر بجلسة علاج طبيعي في غرفة المعيشة لأجعلها تشعر بالتعب. ثم نقوم بأخذ حمام دافئ أو دش وتستيقظ ساعتين بدلاً من ثلاث أو أربع” - 16 شهرًا

“تعاني من عدم انتظام النوم في القبلولة وفي الليل. تحسن نوم الليل كثيرًا ولكن وقت النهار أحيانًا جيد وأحيانًا

لا . تنام خلال الليل معظم الليالي حتى الآن" - 18 شهرًا

“لا تستقر أثناء الليل ولكن بمجرد أن تنام، فإنها تنام في الغالب معظم الليل. إذا نامت خلال الليل، يجعل ذلك الأمر أسوأ بالرغم من الصراعات حتى لا تنام بالنهار. يساعدها الميلاتونين ولكن يجعلها متهورة وأكثر تعبًا اليوم التالي" - 4 سنوات

“كانت تعاني من صعوبات أثناء النوم ولكن بمجرد إزالة اللوزتين والحمية تحسنت أنماط النوم لديها. تعاني من حساسية مؤلمة مكان الحفاض مما يجعلها مستيقظة. لديها مشكلة في الذهاب للنوم ولكن يساعدها القراءة لها وتستمع إلى موسيقى هادئة" - 5 أعوام ونصف

“يعد الميلاتونين مهمًا عند النوم" - 5 أعوام ونصف

“لديها صعوبات بالنوم وتمت إزالة اللوز والحمية. حاولنا تأسيس روتين وساعدها ذلك في معرفة وقت النوم" - 7 سنوات

“لديه الكثير من صعوبات التعلم ويستيقظ خلال النوم. يحتاج إلى النوم مع شخص آخر. يمكنه الاستغراق في النوم ولكن يستيقظ مرعوبًا إذا لم يجد أحدًا بجواره" - 9 سنوات

المظهر

● شكل الوجه

الأطفال بمتلازمة الحذف الصغير 2q23.1 لديهم مظهر دقيق للوجه. أطفال كثيرون لديهم رأس صغير). يجد علماء الوراثة المربين على ملاحظة السمات غير العادية، سماتًا مثل حواجب سميكة مقوسة أو متصلة (وجود شعر بين الحواجب فتبدو حاجب كبير)؛ أنف طويل دقيق أو أنف صغير مستدير؛ ذقن صغيرة، أسنان متباعدة وشفاه أرفع مع زوايا الفم لأسفل (فان بون 2010؛ توكويسكي 2012). (Unique)

● كثرة الشعر

تم الإبلاغ عن كثرة الشعر (زيادة شعر الجسم) في سبعة أشخاص في المنشورات الطبية وفردًا من Unique (فان بون 2010؛ توكويسكي 2012؛ هودج 2013). (Unique)

● اليدين والقدمان

تبدو عيوب اليد والقدم شائعة في الأشخاص الذين لديهم متلازمة الحذف الصغير وتشتمل على أيدي صغيرة وأصابع قصيرة و/أو أقدام صغيرة وأصابع قدم قصيرة؛ مع تقوس الأصابع الصغيرة (انحراف الإصبع الخامس)؛ قصر الإصبع الخامس أو إصبع القدم؛ القدم المسطحة وفجوة الصندل (فجوة

كبيرة بين الإصبع الكبير والإصبع الثاني). و عمومًا، تتنوع الأنماط بين يد قصيرة و عيوب بالقدم (توكويسكي

2013؛ هودج 2013؛ Unique).



أمور صحية

● تشنجات أو أنماط EEG غير طبيعية

الأطفال بمتلازمة الحذف الصغير 2q23.1 معرضون لخطر التشنجات

معظم الأطفال بمتلازمة الحذف الصغير 2q23.1 لديهم تشنجات. يتنوع عمر ظهور الإصابة بالتشنجات: من أول أيام بعد الولادة وحتى 12 عامًا. تتنوع أيضًا أنواع التشنجات، وهناك تقارير عديدة عن التشنجات المقاومة للأدوية. ولد واحد مصاب بالصرع كطفل ولكن تعافى قبل حلول سن العاشرة. طفل بعمر 4 سنوات لا يعاني من التشنجات منذ أن بدأ حماية غذائية مولدة للكيتون (دهون عالية، بروتين كافي، كربوهيدرات قليلة) (جيلارد 2009؛ تشانج 2010؛ فان بون 2010؛ ويليامز 2010؛ نوح 2011؛ موتوباشي 2012؛ توكويسكي 2012؛ بونيت 2013؛ هودج 2013). (Unique؛ 2013).

● الإمساك

يبدو أن مشكلات النوم شائعة في الأطفال بمتلازمة الحذف الصغير 2q23.1. التغييرات الغذائية و/أو الأدوية يمكنها المساعدة في إدارة المشكلة (جيلارد 2009؛ فان بون 2010؛ توكويسكي 2012؛ هودج 2013). (Unique؛ 2013).

● ارتخاء المفاصل

تم الإبلاغ عن ارتخاء المفاصل (ارتخاء أو عدم استقرار المفصل ويسمى أيضًا حركة زائدة أو ازدواجية المفصل) في بعض الأشخاص (فان بون 2010؛ توكويسكي 2012؛ هودج 2013؛ Unique).

● العمود الفقري

تم وصف تسعة أشخاص في المنشورات الطبية بالجنف (ميلان العمود الفقري) وطفل واحد في Unique لديه حبل شوكي مربوط (الحبل الشوكي معلق بالأنسجة حول العمود الفقري بشكل غير طبيعي) مما لزم عمل جراحة (جيلارد 2009؛ فان بون 2010؛ توكويسكي 2012؛ هودج 2013). (Unique؛ 2013).

● الأسنان

عمومًا، يبدو أن الأطفال الذين لديهم اضطراب كروموسومي يعانون من مشاكل الأسنان بشكل أكبر من نظرائهم، لذا من المهم العناية المنتظمة عالية الجودة بالأسنان (توكويسكي 2011؛ هودج 2013). (Unique؛ 2013).

● العيوب التناسلية

تشيع عيوب بسيطة في الأطفال الذين لديهم اضطرابات كروموسومية، والذكور أكثر تأثرًا. طفلان لديهما أعضاء تناسلية صغيرة وثلاثة أطفال لديهم خصى غير نازلة (يتم إنزالها بجراحة) وطفل واحد لديه مبال تحتاني (تكون فتحة البول لأسفل) (جيلارد 2009؛ فان بون 2013؛ هودج 2013). (Unique؛ 2013). طفلة لديها تناقص في الأعضاء التناسلية (غير كاملة النمو) (جيلارد 2009).

● البصر

تم الإبلاغ عن سبعة أطفال لديهم حول حيث تتحرك عين واحدة أو العينين للداخل أو للخارج أو لأعلى. يعاني ما لا يقل عن ستة أشخاص من الإستجماتزم، عندما تتقوس القرنية (الغطاء الشفاف على الحدقة واليؤي) بشكل غير طبيعي. التأثير على الرؤية يجعل الأشياء تبدو غير واضحة. أحياناً يمكن للمخ أن يعوض الإستجماتزم، بالرغم من أنه قد يكون قوياً جداً ليحدث ذلك بدون النظارات. ثلاثة أشخاص لديهم نقص التنسج العصبي البصري (حالة توجد عند الولادة لا يتكون فيها جميع الوصلات بين العين والمخ لنقل المعلومات البصرية). تم الإبلاغ عن ستة عشر شخصاً لديهم قصر أو طول نظر (جبارد 2009؛ فان بون 2010؛ ويليامز 2010؛ هودج 2013؛ Unique).

● السمع

بصفة عامة، الأطفال تتمتع بسمع عادي بالرغم من أن الأطفال الصغار يعانون من فقدان السمع المؤقت بسبب تراكم السوائل خلف طبلة الأذن (شمع الأذن)، ولكن يتغلبون على ذلك. إذا اشتدت الحالة أو استمرت، يمكن إدخال الأنابيب لطبلة الأذن لتفريغ المكان (الأذن الوسطى) خلفها وتحسين السمع. أربع أطفال داخل Unique لديهم أنابيب سمعية جبارد 2009؛ Unique).

● القلب

تم بالفعل الإبلاغ عن مشكلات بالقلب. ثلاثة أطفال لديهم ثقب بجدار القلب (وغالبًا ما يعلق بشكل طبيعي ولكن قد يحتاج جراحة) وثلاثة أطفال لديهم ضيق رئوي (حيث يكون الشريان الذي يحمل الدم للرئتين ضيقًا) (فان بون 2010؛ ويليامز 2010؛ موتوبياشي 2011؛ توكويسكي 2012؛ هودج 2013؛ Unique).

● غير ذلك

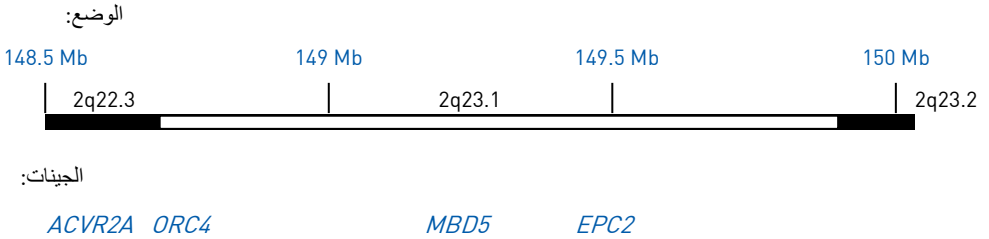
مخاوف صحية أخرى تتعلق أو لا تتعلق بالحدف الصغير (لأنه تم الإبلاغ عنها في شخص واحد) تشمل على عدم نمو الأرداف (توقف نمو الأرداف)؛ فتق إربي (نسيج من الأمعاء يشكل تورم أو انتفاخ في الفخذ)؛ ارتجاع كلوي (يعود البول من المثانة إلى الكلية مرة أخرى، ويدمر الكليتين) وتضخم القولون (أمعاء غليظة أطول من اللازم) (فان بون 2010؛ بونيت 2013).

الأبحاث المتضمنة 2q23.1

الحذف الصغير المتضمن متلازمة الحذف الصغير في 2q23.1 يتراوح في الحجم حتى 5.5 Mb ومع ذلك، تم حديثاً وصف أشخاص إما لديهم حذف صغير جداً يحتوي على الجين *MBD5* فقط أو طفرة في زوج أساسي داخل الجين *MBD5* نفسه في المنشورات الأدبية. هؤلاء الأشخاص لديهم سمات متنوعة مشابهة جداً لمن لديهم حذف كبير ما يشير إلى أن الجين *MBD5* قد يكون مسؤولاً عن هذه السمات (واجنستالر 2007؛ جيلارد 2009؛ فان بون 2010؛ ويليامز 2010؛ تشانج 2011؛ نوح؛ تشانج 2012؛ بونيت 2013؛ هودج 2013).

بالرغم من أن الجين *MBD5* هو الجين المسيطر والمحتوي على متلازمة الحذف الصغير 2q23.1 إلا أنه يُقترح أنه غير كاف ليسبب جميع هذه السمات الخاصة بالمتلازمة وأن الأطفال الذين لديهم حذف أكبر ويشتمل على جينات أخرى لديهم سمات أكثر، مثل صغر الرأس وصغر الأيدي والقدمين وتأخر النمو، أكثر مما لديهم طفرة أو حذف للجين *MBD5* وحده (فان بون 2010؛ توكويسكي 2011)

الكروموسوم 2q23.1:



من المهم أن نتذكر أنه بينما يكون تحديد الجين (الجينات) المسؤول عن سمات معينة خاصة بمتلازمة الحذف الصغير 2q23.1 مهماً ومساعداً للدراسات المستقبلية، إلا أنه لا يؤدي إلى علاج فوري. بالإضافة إلى ذلك، حتى إذا كان الجين المفترض أنه مفقود، لا يعني ذلك أن السمة (السمات) ذات الصلة تكون موجودة بالفعل. العوامل الجينية والبيئية الأخرى لها دور في تحديد وجود أو غياب سمة معينة.

كيف يحدث ذلك؟

في معظم الأشخاص الموصوفين حتى الآن، حدث الحذف المصغر 2q23.1 فجأة وبلا سبب واضح. المصطلح الجيني لذلك هو [dn]، وعند التحليل، وُجدت كروموسومات طبيعية عند كل من الوالدين. الحذف الصغير الجديد 2q23.1 ينتج عن خطأ يُعتقد أنه حدث عند التقاء الحيوان المنوي بالبويضة أو في الأيام الأولى من التخصيب. يوجد تقرير واحد في المنشور الطبي خاص بطفل ورث الحذف الصغير 2q23.1 من أحد والديه (توكويسكي 2011).

من المؤكد أنك كوالد لا يمكنك فعل شيء لمنع ذلك من الحدوث. لا توجد أي عوامل بيئية أو غذائية أو في مكان العمل أو أسلوب الحياة تسبب الحذف الصغير في 2q23.1. لا يوجد شيء فعله الأهل إما قبل الحمل وإما أثناءه تسبب في الحذف الصغير.

هل يمكن أن يحدث مرة أخرى؟

عندما يكون عند كل من الوالدين كروموسومات طبيعية، فمن غير المحتمل أن يولد طفل آخر بالحذف الصغير 2q23.1 أو أي اضطراب كروموسومي آخر. نادرًا جدًا (أقل من 1%)، كل من الوالدين لديه كروموسومات طبيعية بعد تحليل الدم، ولكن بويضات قليلة أو حيوانات منوية قليلة تحمل الحذف الصغير 2q23.1. يسمى ذلك **تزيق جرثومي** ويعني أن الوالدين الذين لديهما كروموسومات طبيعية عندما يتم عمل تحليل دم يمكن أن ينجبا أكثر من طفل بالحذف. تم الإبلاغ عن ذلك في عائلة واحدة حيث لم يكن أي من الأبوين لديه حذف صغير 2q23.1 في خلايا الدم الخاصة به، ولكن لديهما طفلين (ولد وبنت) كل منهما لديه متلازمة حذف صغير 2q23.1 (فان بون 2010).

في العائلات حيث تتم وراثة الحذف الصغير 2q23.1 من الأب أو الأم، يرتفع احتمال إنجاب طفل آخر - إما ولد أو بنت - بالحذف الصغير إلى 50% في كل حمل. ولكن، تأثير الحذف الصغير على تطور الطفل، وصحته وسلوكه لا يمكن التنبؤ به.

ينبغي أن يقدم المركز الجيني الذي تتعامل معه الاستشارات لك قبل حدوث حمل آخر.



تقول العائلات.....

“بمجرد أن تمرر مرحلة الولادة الحديثة ستثبت لك الابتسامات والقبلات والأحضان حبهم لك. تعلق بها! اعمل جاهداً ولا تيأس” - 16 شهراً

“تقوم بامتاعنا جميعاً ومن المبهج التواجد بجوارها. نستمتع بالإنجازات الصغيرة التي تقوم بها” - 4 سنوات

“جعلني أقل أنانية ولكن أكثر تعباً” - 1/5 أعوام

“الجميع يحبونها الصغار والكبار - فهي مميزة جداً” - 7 أعوام

“يبدو الناس أنهم ينجذبون إليه. متقبل جداً للأمور ويعد مصدر الإلهام لي وللآخرين. تعلمت بمرور الوقت الاحتفال بكل إنجاز وتذكر أنه يتقدم باستمرار، بالرغم من أنه أبطأ من الجميع” - 9 سنوات



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Rare Chromosome Disorder Support Group,
مجموعة دعم اضطراب الكروموسوم النادر،

The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey. RH8 9EE. UK
هاتف: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org



2q23.1 deletion/duplication disorders
2q23.org

يوجد مجموعة على الفيسبوك للعائلات المتأثرة بمتلازمة الحذف الصغير 2q23.1 على www.facebook.com
www.facebook.com/groups/260449943985091/

يوجد حسابين على تويتر:

@2q231 (awareness)

@2qte_MDS (research)

التحق بـ Unique للحصول على روابط ومعلومات ودعم.

Unique هي جمعية خيرية بدون تمويل حكومي، تقوم بالكامل على التبرعات والمنح. إذا كنت تستطيع التبرع، فنفضل رجاءً عبر موقع الويب الخاص بنا على www.rarechromo.org
الرجاء مساعدتنا حتى يمكننا مساعدتك!

تذكر Unique منصات الرسائل والمواقع الخاصة بالمنظمات الأخرى لمساعدة العائلات التي تبحث عن المعلومات. وهذا لا يعني أننا نعزز المحتوى الخاص بها أو نتحمل عنه أي مسؤولية.

هذا المنشور ليس بديلاً عن الاستشارة الطبية الشخصية. ينبغي على العائلات استشارة طبيب متخصص في جميع الأمور التي تتعلق بالتشخيص الجيني والإدارة والصحة. المعلومات هي أفضل ما تم التوصل إليه والمتاح وقت النشر. تم التنفيذ بواسطة Unique والمراجعة بواسطة د.سارة إلسا، Baylor College of Medicine, Houston, USA.

الإصدار 1.1 2013 (SW)

حقوق الطبع محفوظة © 2018 Unique