

مقاله آموزشی

ژنتیک کرانیوسینوستوز

فرهاد محولاتی شمس آبادی*

چکیده

کرانیوسینوستوز به اتصال زودرس یک یا چند درز (سوچور) جمجمه گفته می‌شود. شیوع این حالت یک در هر ۲۰۰۰ تولد زنده است. عملکرد سوچورها شامل شکل‌دهی جمجمه در مجرای زایمانی، رشد استخوان‌های جمجمه هم‌زمان با رشد مغز و جذب ضربات مکانیکی در کودکی است. کرانیوسینوستوز سبب تغییر شکل جمجمه و بسته شدن زودرس فونتanel‌ها می‌شود. در صورت وجود ناهنجاری هم‌زمان یا تأخیر تکاملی، احتمال یک نشانگان وجود دارد. بیش از ۱۸۰ نشانگان وجود دارد که کرانیوسینوستوز یکی از علائم آنهاست. تعیین جنبه‌های بالینی و مولکولی این نشانگان‌ها پیشرفت زیادی داشته است. جهش در ژن‌های *MSX2*، *TWIST1*، *FGFR1*، *FGFR2* و *FGFR3* شایع‌ترین و شناخته‌شده‌ترین علت این نشانگان‌ها هستند. با این حال، حدود ۸۵٪ موارد با نشانگان خاصی مرتبط نیست (موارد غیرسندرمی). هم‌چنین در بسیاری موارد جهش خاصی شناسایی نمی‌شود. ارزیابی بالینی بیماران شامل سابقه دقیق پیش از تولد و تعیین مواجهه با تراتوژن‌ها، سابقه خانوادگی در سه نسل و بررسی سایر اعضا است. توارث اتوزومی غالب و تظاهرات متغیر بسیاری از بیماری‌ها نشان‌دهنده لزوم معاینه بالینی دقیق بیماران و نزدیکان درجه یک آنها از لحاظ ناهنجاری‌های خفیف است. به علت تظاهرات مختلف، در صورت تعیین یک جهش در بیمار، باید پدر و مادر نیز بررسی شوند. در انواع اتوزومی غالب کرانیوسینوستوز، افراد حامل جهش با احتمال ۵۰٪ ژن معیوب را به فرزندانش منتقل می‌کنند. حتی در صورتی که جهش در پدر و مادر یافت نشود، احتمال تکرار اندکی (<۱٪) به سبب موزایسیسم احتمالی وجود دارد. کرانیوسینوستوز غیرسندرمی توارث چندعاملی دارد و خطر عود آن در مورد سوچورها ۵٪ و در مورد سوچورهای ساژیتال ۱٪ است. در این مقاله، با انواع این مشکل و دلایل ژنتیکی آن آشنا می‌شویم. واژه‌های کلیدی: کرانیوسینوستوز؛ ناهنجاری‌های تکاملی؛ درزهای جمجمه.

مقدمه

جمجمه از ستیغ عصبی و غضروف‌های مشتق از مزودرم ایجاد می‌شود. ناهنجاری‌های جمجمه شایع نیستند، اما به سبب آثار منفی روی عملکرد و وضعیت ذهنی کودک مورد توجهند. پیشرفت‌های اخیر در دانش ژنتیک، سبب درک بیشتر تأثیر ژن‌های خاص روی ناهنجاری‌های جمجمه شده است. استخوان‌های جمجمه به دو قسمت قاعده جمجمه و گنبد کالاریوم^۱ تقسیم می‌شوند. رشد استخوان‌های جمجمه به‌طور اولیه توسط رشد مغز تنظیم می‌شود. داخل رحم و طی سه سال اول

عمر، مغز به سرعت رشد می‌کند. اندازه جمجمه در بدو تولد ۴۰٪ اندازه آن در بزرگسالی است و تا ۷ سالگی، اندازه آن به ۹۰٪ جمجمه بزرگسال می‌رسد (۱). استخوان‌های جمجمه در نوزادان ترم توسط نوارهایی از بافت همبند، درزها (سوچورها) و فونتanel‌ها جدا می‌شوند. سوچورها و فونتanel‌ها در زمان‌های مختلف بسته می‌شوند (شکل ۱) (۲).

سوچورها تا ۱۲ سالگی بسته می‌شوند، اما تکمیل این فرایند تا دهه سوم عمر و حتی پس از آن تداوم دارد. کرانیوسینوستوز^۲ به اتصال زودرس یک یا چند سوچور جمجمه گفته می‌شود. شیوع این حالت یک مورد در هر ۲۰۰۰ تولد زنده است. سوچورها در مرز استخوان‌های داخل غشائی (اینترامبرانوس) قرار دارند. عملکرد سوچورها شامل شکل‌دهی جمجمه

*فرهاد محولاتی شمس آبادی، MD

استادیار گروه اطفال، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی،

فوق تخصص اعصاب اطفال

تلفن: ۰۹۱۲۱-۹۹۷۵۸۸. نمابر: ۰۲۱۲۲۲۰۲۵۴. E.mail: fmshamsa@yahoo.com