

گزارش دو مورد سندرم X شکننده همراه با اختلال بیش فعالی کمبود توجه و تمرکز

دکتر کتایون خوشابی

فوق تخصص روانپزشکی کودکان - استادیار دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

دکتر فیروزه ساجدی

متخصص کودکان و نوزادان - استادیار دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

چکیده

نام سندرم X شکننده برگرفته از یک نقطه شکننده (Constriction) قابل تشخیص بر کروموزوم (در محل xq27.3) در محیط کشت کروموزومی بدون اسید فولیک می باشد. قسمت بدون ثبات شامل تکرار تری نوکلئوتیدی است که در نسلهای بعدی تشدید می شود (آمپلیفیکاسیون DNA) و موجب بروز فتوتیپ شدیدتری در فرد می شود. ۲۰٪ مردان دچار سندرم X شکننده طبیعی هستند. دختران این افراد دارای کروموزوم غیرعادی خواهند بود (ناقلین) و نوه های دختر و پسرشان با علامت خواهند شد. در سندرم تی پیک پسران مبتلا دچار عقب ماندگی ذهنی، ماکروسفالی، گوشهای بزرگ و برجسته، صورت دراز و بزرگی بیضه ها می باشند.

از نظر وجود اختلالات رفتاری همراه، وجود علایم مشابه اختلالات نافذ رشد مثل اوتیسم، اختلال توجه و تمرکز / بیش فعالی (ADHD) ذکر گردیده است. اشکال تواناییهای شناختی به صورت مشکلات یادگیری تا اشکالات شدید مطرح شده است.

بیماران ما ۲ مورد (یک پسر ۶ ساله و یک پسر ۷ ساله) بودند که به دلیل پر تحرکی مراجعه کردند. در معاینه فیزیکی وجود علایم اختلال توجه و تمرکز / بیش فعالی (ADHD) همچنین علایم سندرم X شکننده تأیید شد. در آزمایش کشت کروموزومی نیز وجود شکنندگی در محل xq27.3 مشخص گردید.

واژه های کلیدی:

۱- سندرم X شکننده (Fragile x syndrome)

۲- اختلال توجه و تمرکز / بیش فعالی (Attention Deficit/Hyperactivity Disorder)

۳- عقب ماندگی ذهنی (Mental retardation)

۴- ناقل (Carrier)

۵- بزرگی بیضه (macro - orchidism)