

## متلازمة جاكوبسن (حذف الذراع الطويلة للكروموسوم 11)

### (Jacobsen syndrome - 11q terminal deletion disorder)

#### الوصف

متلازمة جاكوبسن هي اضطراب ناتج عن فقدان جزء من المادة الوراثية (الحذف) من الكروموسوم رقم 11. لأن هذا الحذف يحدث غالبًا في نهاية الذراع الطويلة (q) من الكروموسوم 11، تُعرف المتلازمة أيضًا باسم اضطراب حذف 11q الطرفي.

تختلف العلامات والأعراض بين الأفراد المصابين بشكل كبير، لكن معظمهم يعانون من تأخر في تطور المهارات، مثل الكلام والمهارات الحركية (كالجلوس والمشي). كما أن أغلبهم لديهم إعاقة ذهنية وصعوبات تعلم، وقد تظهر مشكلات سلوكية مثل التصرفات القهرية (مثل تمزيق الورق)، ضعف التركيز، وسهولة التشتت. العديد من الأطفال المصابين يُشخصون بـ اضطراب فرط الحركة وتشتت الانتباه (ADHD)، كما يُلاحظ لدى بعضهم اضطراب طيف التوحد المصحوب بصعوبات في التواصل والتفاعل الاجتماعي.

تتميز المتلازمة أيضًا بعلامات وجه مميزة تشمل:

- أذنان صغيرتان ومنخفضتان
- عيون متباعدة (فرط تباعد العينين) مع تدلي الجفون
- طيات جلدية تغطي الزاوية الداخلية للعينين
- جسر أنفي عريض، وزوايا فم مائلة للأسفل
- شفة علوية رفيعة، وفك سفلي صغير
- رأس كبير
- شكل مثلث للوجه - يُسمى تريغونو سفالي (Trigonocephaly)

أكثر من 90% من المصابين يعانون من اضطراب نزيف يُعرف باسم متلازمة باريس-تروسو (Paris-Trousseau)، وهو خلل في الصفائح الدموية يؤدي إلى سهولة النزيف والكدمات ويستمر مدى الحياة.

قد تشمل العلامات الأخرى:

- عيوب خلقية في القلب -مثل نقص نمو الجهة اليسرى من القلب
- صعوبات في التغذية خلال الرضاعة
- قصر القامة
- التهابات متكررة في الأذن والجيوب الأنفية
- تشوهات في العظام، أو الجهاز الهضمي، أو الكلى، أو الأعضاء التناسلية

متوسط العمر المتوقع غير معروف، لكن بعض الأفراد يعيشون حتى البلوغ. تُعد عيوب القلب المعقدة من أكثر أسباب الوفاة شيوعًا، كما أن النزيف والالتهابات قد تشكل خطرًا على الحياة.

#### مدى الانتشار

تحدث متلازمة جاكوبسن في حوالي حالة واحدة لكل 100,000 مولود حي. وتم الإبلاغ عن أكثر من 200 حالة في الأدبيات الطبية.

## الأسباب

تنتج المتلازمة عن فقدان مادة وراثية من الكروموسوم 11. غالباً ما يحدث الحذف في نهاية الذراع الطويلة (q)، وأحياناً داخل الذراع الطويلة (ويُعرف ذلك بالحذف الداخلي). حجم الجزء المفقود يختلف بين الأفراد — وغالباً يتراوح بين 5 إلى 16 مليون قاعدة DNA، وكلما كان الحذف أكبر، كانت الأعراض أشد.

يحتوي الجزء المحذوف عادةً على ما بين 170 إلى 340 جيناً تقريباً، وهي جينات مهمة لتطور الدماغ، الوجه، والقلب. من الجينات التي تمت دراستها بشكل خاص:

**FLI1, ARHGAP32, BSX, ETS1, NRG1**

## الوراثة

معظم الحالات غير موروثية وتحدث كمياً بالصدفة أثناء تكوين البويضات أو الحيوانات المنوية أو في المراحل المبكرة من نمو الجنين. عادة لا يكون هناك تاريخ عائلي للمرض، لكن المصاب يمكن أن ينقل الحذف لأطفاله.

في حوالي 10-15% من الحالات، يُورث الحذف من أحد الوالدين غير المصابين الذي يحمل انتقالاً متوازناً (Balanced Translocation)، أي تبادل أجزاء بين كروموسوم 11 وكروموسوم آخر دون فقدان أو زيادة في المادة الوراثية. عند انتقال هذا التبديل للأبناء بشكل غير متوازن، يُصاب الطفل بفقدان جزء من الكروموسوم 11 (مسبباً متلازمة جاكوبسن) مع زيادة في مادة وراثية من الكروموسوم الآخر.

## أسماء أخرى للحالة

- حذف q11
- متلازمة حذف q11
- اضطراب حذف q11 الطرفي
- متلازمة q-11
- اضطراب حذف q2311
- متلازمة جاكوبسن مع نقص الصفائح الدموية

## معلومات إضافية

### مواقع مفيدة:

- مركز الأمراض النادرة (GARD): [rarediseases.info.nih.gov](http://rarediseases.info.nih.gov)
- المنظمة الوطنية للأمراض النادرة (NORD): [rarediseases.org](http://rarediseases.org)
- قاعدة بيانات الأبحاث السريرية: [clinicaltrials.gov](http://clinicaltrials.gov)
- قاعدة OMIM: [JACOBSSEN SYNDROME; JBS](#)

#### المراجع العلمية

- Mattina T, Perrotta CS, Grossfeld P. *Jacobsen syndrome*. Orphanet J Rare Dis. 2009;4:9.
- Favier R et al. *Advances in phenotype and genotype understanding*. Am J Med Genet C. 2015.
- Grossfeld PD et al. *The 11q terminal deletion disorder: a prospective study of 110 cases*. Am J Med Genet A. 2004.
- Akshoomoff N et al. *Evidence for autism spectrum disorder in Jacobsen syndrome*. Genet Med. 2015.

اعداد وترجمة دكتورة هند الشرهان