

## 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 غالباً في نهاية الذراع الطويلة (q) من الكروموسوم 11، تُعرف المتلازمة أيضاً باسم اضطراب حذف 11q الظري.

تختلف العلامات والأعراض بين الأفراد المصابين بشكل كبير، لكن معظمهم يعانون من تأخر في تطور المهارات، مثل الكلام والمهارات الحركية (الجلوس والمشي). كما أن أحدهم لديهم إعاقة ذهنية وصعوبات تعلم، وقد تظهر مشكلات سلوكية مثل التصرفات القهيرية (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 أيضاً بملامح وجه مميزة تشمل:

- أذنان صغيرتان ومنخفضتان
- عيون متباينة (فرط تباعد العينين) مع تدلي الجفون
- طيات جدية تغطي الزاوية الداخلية للعينين
- حسر أنفي عريض، وزوايا فم مائلة للأسفل
- شفة علوية رفيعة، وفك سفلي صغير
- رأس كبير
- شكل مثلث للجبهة -تُسمى تريغونو سفاليا (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 والكمادات 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 الكلية، أو الأعضاء التناسلية

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

مدى الانتشار

تحدث متلازمة جاكوبسن في حوالي **حالة واحدة لكل 100,000 مولود** هي . وتم الإبلاغ عن أكثر من **200 حالة** في الأدب.  
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 — غالباً يتراوح بين **5 إلى 16 مليون قاعدة DNA** ، وكلما كان الحذف أكبر، كانت الأعراض أشد.

يحتوي الجزء المحفوظ 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, NRGN**

## الوراثة

معظم الحالات غير موروثة 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 **5-10%** من الحالات، يُورث الحذف من أحد الوالدين غير المصايبين 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 (مسبياً متلازمة جاكوبسن) مع زيادة في مادة وراثية من الكروموسوم الآخر.

## أسماء أخرى للحالة

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

## معلومات إضافية

موقع 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: [JACOBSEN 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.

إعداد وترجمة دكتورة هند الشرهان