



تناذر انكمان



هو مرض وراثي نادر سببه شذوذ للصبغي 15 تم اكتشافه من قبل طبيب الأطفال هيري أنكمان عام 1965 م نسبة حدوثه 1 | 100000 وحاليا هناك تزايد مستمر في العدد بسبب اكتشاف هذا التناذر.

مظاهر السريرية والأعراض

- مظاهر مثبتة والأعراض : تأخر في تطور الحركي وضمور عقلي شديد وعدم القدرة على التكلم بشكل واضح مع مشي صلب ومتقطع وبصعوبة.
- نوبة ضحك غير مبررة
- هؤلاء الأطفال شديدين الحركة حين التهيج ويظهرون ذلك بالضرب على الساعد
- مظاهر وأعراض مترافقة : حوالي 50% لهم وجه متميز (فم عريض أسنان بارزة مع شفة رفيعة , ذقن حاد والجمجمة في الخلف مسطحة ويشاهد قلة تصبغ جلدي والشعر والعيون من مظاهره الجنف والسمنة في عمر الشباب
- مظاهر وأعراض غالبية : في حوالي 80% حالات صرعية نوبية تظهر في عمر أقل من ثلاث سنوات حيث التخطيط الكهربائي للدماغ يشير الى اصابات نقطية في الدماغ.



الوراثة في تناذر أنكمان

تشاهد هذه الشذوذات في المورثات 15,11,12 من الصبغي 15 وهذه الشذوذات هي :

- تطاول وضياع جزئي في الذراع الصبغي 15 66% مع خطر إصابة دانة بالصبغي 1%
- اكتساب مورثي أحادي والدي: أي اكتساب الصبغي 15 من الأب في 50% من الحالات مع خطر إصابة دائمة للصبغي 1%.
- إصابة وتحول في المورثة : حوالي 10% وانتقال وراثي والدي من 1-5% وهناك 10% من الحالات حيث لم يكتشف شذوذات في المورثات .

العلاج

- حاليا لا يوجد أي علاج معروف لهذا التناذر . فقط يعالج مظاهر والأعراض السريرية المرضية كالنوب الصرعية واضطرابات النوم وسوء التغذية وضعف البصر.



متابعة المريض

من الضروري متابعة المريض في سن مبكر لجعل المريض متمكنا من الاعتماد على نفسه وعدم السماح بالمظاهر وأعراض السريرية بالمعالجة المطلقة بالتغذية والمشي لتفادي الضمور العضلي الوخيم والجنف والمعالجة النفسية والنطقية يعمل على اندماج المريض في المجتمع وان هؤلاء الأطفال لديهم حس مرهف بالموسيقا وبالأصوات واهتمام في الأشياء المتحركة .

الفائدة من النخل والتشخيص : (هامة جدا)

من ناحية : هو اكتشاف المرض في بداياته والعمل على تخفيف أعراضه السريرية والمساعدة على تعدي الصعوبات وتعليمهم الاعتماد على أنفسهم .

انتباه المجتمع والعلماء واسقاط الضوء على هذا التناذر للحث على البحث العلمي لعلاجه.



الهدف من هذه المقالة

ان أهالي المرض وأقربائهم قد أنشأوا جمعية صداقة رهن بالمرض بأسم جمعية كيليان تعمل على تثقيف أكبر عدد من الناس والمجتمع حول هذا المرض الوخيم لتحديد وتشخيص أكبر عدد من الحالات بنخل الأطفال الذين يظهرون هذه الأعراض السريرية للعمل على متابعتهم .

وبناء على ذلك تقوم الجمعية بطبع نشرات واعلانات بكل لغات العالم بجعلها تصل الى أكبر عدد ممكن من الناس .

وللحصول على معلومات اضافية يمكنكم زيارة موقعنا على الأنترنت حيث يوجد تقرير مفصل عن هذا التناذر وكيفية والانضمام الى هذه الجمعية .

المحرر والمترجم

د. ديكران سازيان

