



## سندرم پندرد

### (Pendred syndrome)

سندرم پندرد، یک اختلال ژنتیکی است که در آن فرد از زمان تولد ناشنوا می باشد همچنین در این افراد غده تیروئید بزرگ شده و بیماری گواتر را بوجود می آورد.

سندرم ناشنوایی-گواتر، اختلال شنوایی و گواتر و همچنین نقصان ژنتیکی در تیروئید، از جمله دیگر نامهای شناخته شده سندرم پندرد می باشند. این سندرم در سال ۱۸۹۶ توسط پزشک انگلیسی Vaughan Pendred شناخته شد.

احتمال ابتلا به این بیماری یک در ۱۴۵۰۰ است.

این بیماری در نتیجه درست عمل نکردن هورمون تیروئید می باشد. این هورمون برای سوخت و ساز بدن لازم و ضروری است و بوسیله غده تیروئید ساخته می شود.

تقریباً ۵۰ - ۴۰٪ از بیماران مبتلا به سندرم پندرد دچار کم کاری تیروئید می باشند. ۵۶-۵۰٪ از آنها دارای هورمون تیروئید در حد معمول هستند.

پروتئینی با نام پندرین عامل بوجود آورنده این سندرم می باشد. پروتئین پندرین، انتقال دهنده سولفات به درون و بیرون سلول و نیز انتقال دهنده یدید و کلراید در سلولهای غشایی می باشد. 3 یون مهم پتاسیم، سدیم و کلر برای شنوایی بسیار مهم می باشند. اگر هر کدام از آنها در بدن کم شود، در انتقال امواج صوتی به مغز دچار مشکل شده و حس شنوایی کم می شود.



تظاهرات شنوایی متفاوت است ولی معمولاً به صورت کم شنوایی حسی-عصبی در حد متوسط تا عمیق دیده می شود. کم شنوایی معمولاً در دو سال اول زندگی تشخیص داده می شود و اغلب متقارن است. سندرم پندرد



معمولاً کم شنوایی عمیق ایجاد می کند. گواتر معمولاً در هشت سالگی ظاهر می شود اما در بعضی موارد در بدو تولد نیز مشاهده شده است.

گواتر یکی از عوامل مشخص سندرم پندرد نیست، به طوری که تقریباً در ۵۰٪ از بیماران گزارش شده، مشاهده نشده است. بیشتر این بیماران یوتیروئید هستند و برخی هیپوتیروئیدیسم دارند. افراد مبتلا در ارگانیزاسیون دچار مشکل هستند که با مثبت بودن آزمون تخلیه پرکلرات نشان داده می شود.

## علت

سندرم پندرد ارثی بوده و از الگوی اتوزومال مغلوب پیروی می کند. این امر بدان معناست که فرد باید از هر یک از والدین خود ژن معیوب را دریافت دارد تا به این سندرم مبتلا گردد. فرزندان فرد مبتلا به این سندرم به احتمال ۲۵ درصد می توانند به این سندرم دچار شوند. این سندرم در اثر تغییر یا موتاسیون در ژنی به نام SLC26A4 که در جایگاه کروموزومی DFNB4 بر روی کروموزوم ۷ واقع است رخ می دهد. در جمعیت های زیادی جهش این ژن به عنوان دومین عامل ناشنوایی ارثی گزارش شده است.

## علائم سندرم پندرد

افزایش وزن، یبوست، خشکی پوست و مو، کاهش انرژی، خواب آلوده بودن، شکم برجسته، کاهش دمای بدن و کمی رشد و کندذهن بودن علائم بالینی این بیماری هستند.

افراد دارای سندرم پندرد غالباً سرگیجه دارند، به خاطر اینکه مایع درون گوش نمی تواند سرعت و جهت حرکت را تغییر دهد.

## تشخیص

روش تشخیصی این بیماری MRI و CT scan می باشد. این آزمایشات استخوان و بافت گوش داخلی را نشان می دهند و به این وسیله می توان به قدرت شنوایی فرد و وجود این سندم پی برد. طی این آزمایشات قسمت حلزونی گوش بررسی می گردد. اگر این قسمت رشد کافی نداشته باشد و پیچش آن در گوش زیادتر از معمول باشد، باید اطمینان داشت که بیماری گوش وجود دارد.

تقریباً ۸۵٪ افراد دارای سندرم پندرد به وسیله این آزمایشات مشخص می شود.

به منظور تشخیص دقیق تر سندرم پندرد بایستی از روش های مولکولی در آزمایشات ژنتیکی استفاده کرد.



در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی با استفاده از روش‌های توالی‌یابی : uni-directional sanger sequencing, bi-directional sanger sequencing و روش Next-Generation Sequencing. ژن عامل ایجاد سندرم پندرد از لحاظ وجود نقص بررسی می‌گردد.

## درمان

هیچ درمان خاصی برای سندرم پندرد وجود ندارد.

اگر میزان هورمون تیروئید کاهش یابد ممکن است مکمل‌های هورمون تیروئید مورد نیاز باشد. به بیماران توصیه می‌شود در مورد آسیب دیدگی سر، احتیاط کنند.

Pendred V (1896). ["Deaf-mutism and goitre"](#). Lancet. 2 (3808): 532.

Pearce JM (2007). "Pendred's syndrome". Eur. Neurol. 58 (3): 189–90

Reardon W, Coffey R, Phelps PD, et al. (July 1997). ["Pendred syndrome--100 years of underascertainment?"](#) (PDF). QJM. 90 (7): 443–7.