



## هر شماره؛معرفی یک بیماری و پیشگیری و درمان آن

# این شماره: تشخیص، پیشگیری و درمان بیماری‌های ژنتیکی

تاریخ
۲
فروردین
۱۴۰۰
پنجشنبه

## لیست انواع اختلالات و بیماری‌های ژنتیکی؛

## دلایل و نحوه پیشگیری و درمان آنها



ژنوم تمام خزانه وراثتی ما را تشکیل می‌دهد که در قالب ۴۶ کروموزوم (۲۲ جفت کروموزوم اتوزوم و ۲ کروموزوم جنسی) به ارث می‌رسد. جهش‌های ژنی و ناهنجاری‌های کروموزومی عامل مهم بیماری‌های ژنتیکی هستند که در این مقاله، با بسیاری از اختلالات ژنتیکی و عوارض آن‌ها آشنا می‌شوید. تا انتهای مقاله همراه ما باشید.

### بیماری‌های ژنتیکی

به هر نوع بیماری که به دلیل ناهنجاری ژنتیکی در فرد ایجاد شود بیماری ژنتیکی می‌گویند. ناهنجاری ژنتیکی ممکن است طیفی از ناهنجاری‌های جزئی مثل جهش یک نقطه (باز) از دی. این. ای. (DNA) در یک ژن خاص تا ناهنجاری‌های عمده مثل اضافه یا کم شدن بخشی از کروموزوم یا مجموعه کروموزومی را شامل شود. بعضی افراد اختلالات ژنتیکی را از والدین به ارث می‌برند؛ در حالی که تغییرات یا جهش‌هایی در ژن یا گروهی از ژن‌ها ممکن است بیماری‌های ژنتیکی دیگری را ایجاد کند. جهش‌های ژنتیکی به‌طور تصادفی یا توسط بعضی عوامل محیطی اتفاق می‌افتد.

### انواع اختلالات ژنتیکی (ارثی)

انواع مختلفی از اختلالات ژنتیکی ارثی وجود دارد که به ۴ دسته تقسیم می‌شوند:

- اختلالات وراثتی تک‌ژنی؛
- اختلالات وراثتی چندعاملی؛
- ناهنجاری‌های کروموزومی؛
- اختلالات میتوکندریایی.

### اختلالات وراثتی تک‌ژنی

به وراثت تک‌ژنی وراثت مندلی یا مونوزنی هم می‌گویند که به دلیل تغییرات یا جهش‌های روی توالی دی. این. ای یک تک ژن اتفاق می‌افتد. اختلالات تک‌ژنی الگوهای متفاوتی دارند که شامل موارد زیر است:

- وراثت اتوزومی غالب که فقط یک کپی از ژن معیوب (از یکی از والدین) برای ایجاد بیماری لازم است؛
- وراثت اتوزومی مغلوب که دو کپی از ژن معیوب (از هر دو والد) برای ایجاد بیماری لازم است؛
- وراثت وابسته به ایکس (X) که ژن معیوب در جنس مؤنث یا کروموزوم X قرار دارد و می‌تواند غالب یا مغلوب باشد.

مثال‌هایی از اختلالات تک‌ژنی در ادامه آورده شده است:

–سیستیک فیبروزیس (CF)؛

–تالاسمی آلفا و بتا؛

–کم‌خونی داسی شکل؛

–سندرم مارفان؛

–سندرم ایکس (X) شکننده؛

–بیماری هانتینگتون؛

–هموکروماتوزیس.

### اختلالات وراثتی چندعاملی

به وراثت چندعاملی وراثت پیچیده یا پلی‌ژنی هم می‌گویند. این اختلالات از ترکیبی از عوامل محیطی و جهش‌هایی در چند ژن ایجاد می‌شود؛ برای مثال، ژن‌های مختلف ایجاد سرطان سینه در کروموزوم‌های ۶، ۱۱، ۱۳، ۱۴، ۱۵، ۱۷ و ۲۲ قرار دارند.

مثال‌هایی از وراثت چندعاملی در ادامه آورده شده است:

–بیماری قلبی؛

–فشار خون بالا؛

–آلزایمر؛

–آرتروز؛

–دیابت؛

–سرطان؛

–چاقی.

وراثت چندعاملی همچنین با صفات چندعاملی مثل اثر انگشت، قه، رنگ چشم و رنگ پوست نیز در ارتباط است.

### ناهنجاری‌های کروموزومی

کروموزوم‌ها ساختارهای مشخصی‌اند که از دی. این. ای و پروتئین تشکیل شده‌اند و در هسته هر سلول قرار دارند. از آنجا که کروموزوم‌ها حامل محتوای ژنتیکی‌اند، ناهنجاری تعدادی و ساختاری آنها ممکن است موجب بیماری شود. ناهنجاری‌های کروموزومی معمولاً در اثر مشکلات مربوط به تقسیم سلولی اتفاق می‌افتند؛

برای مثال، سندرم داون یا تریزومی ۲۱ اختلال ژنتیکی شایعی است که به دلیل وجود ۳ کپی از کروموزوم ۲۱ اتفاق می‌افتد.

در ادامه، تعدادی از ناهنجاری‌های کروموزومی آورده شده است:

–سندرم ترنر؛

–سندرم کلاین‌فلتر؛

–سندرم فریاد یا گریه گریه.

همچنین بعضی از بیماری‌های کروموزومی به دلیل جابه‌جایی کروموزومی اتفاق می‌افتد که طی آن، بخش‌هایی از دو کروموزوم باهم عوض می‌شوند.

### اختلالات وراثتی میتوکندریایی

این نوع از اختلال ژنتیکی به دلیل جهش در دی. این. ای غیرهسته‌ای میتوکندریایی اتفاق می‌افتد. میتوکندری اندامک کوچکِ گرد میله‌مانندی است که در تنفس سلولی نقش دارد و در سیتوپلاسم سلول‌های گیاهی و جانوری یافت می‌شود. هر میتوکندری حاوی ۵ تا ۱۰ دی. این. ای حلقوی است. سلول‌های تخمک (و نه اسپرم) میتوکندری را در حین لقاح حفظ می‌کنند و بنابراین، دی. این. ای میتوکندری تنها از مادر به ارث می‌رسد.

مثال‌هایی از بیماری‌های مربوط به میتوکندری در ادامه آورده شده است:

–آتروفی نوری ارثی لِپر (LHON) (نوعی بیماری چشمی)؛

–صرع میوکلوئیک همراه با فیبرهای قرمز مفرس (MERRF)؛

–آنسفالوپاتی میتوکندریایی همراه با اسپلدوز لاکتیک و حملات شبیه سکنه مغزی (MELAS) (شکل نادری از زوال عقل).

### انواع بیماری‌های ژنتیکی

### آلبینسم یا زالی

نوعی بیماری ژنتیکی است که میزان رنگ‌دانه ملانین در پوست، مو یا چشم‌های فرد مبتلا کم یا صفر است. آلبینسم در تمام نژادها و اقوام دنیا دیده می‌شود و به دو نوع آلبینسم چشمی و چشمی – پوستی تقسیم می‌شود. بعضی کودکان مبتلا به زالی با پوست صورتی مایل به سفید و موی سفید به دنیا می‌آیند. چشم‌هایشان معمولاً خاکستری، آبی یا فندقی روشن است؛ هرچند زیر نور صورتی به نظر می‌رسد.

### سندرم آنجلمن

به دلیل نقص یا نبود ژنی به‌نام UBETA، سلول‌های عصبی در مغز افراد مبتلا به‌درستی کار نمی‌کنند که موجب طیفی از مشکلات جسمی و ذهنی می‌شود. این بیماری نادر است و از هر ۱۵ تا ۲۰ هزار نفر یک نفر به این بیماری مبتلا می‌شود. کودکان مبتلا به بیماری در بین ۶ تا ۱۲ ماهگی رشد خوبی ندارند، اما تشخیص علت اصلی ممکن است مدتی طول بکشد.

**اسپوندیلیت آنکیلوزان یا التهاب ستون مهره** آنکیلوزان به‌معنی سفت و اسپوندیلیت به‌معنی مهره نوعی روماتیسم است که مفاصل و رباط‌های ستون فقرات را تحت‌تأثیر قرار می‌دهد. همچنین ممکن است مفاصل بزرگ دیگر را درگیر کند و مشکلاتی در چشم، پوست، روده و قلب ایجاد کند. هیچ علاجی برای این بیماری وجود ندارد، اما روش‌های درمانی می‌توانند به کاهش درد و علائم بیماری کمک کنند.

### سندرم آپرت (Apert)

بیماری نادری است که معمولاً از بدو تولد خود را نشان می‌دهد و موجب تشکیل جرمچه غیرطبیعی و انگشتان دست و پای به‌هم‌جوش‌خورده می‌شود. این بیماری معمولاً سایر بخش‌ها و اندام‌های بدن را هم تحت‌تأثیر قرار می‌دهد. جراحی و سایر درمان‌ها ممکن است احتمال رشد طبیعی کودک مبتلا به سندرم آپرت را افزایش دهد.

**بیماری شارکوئ‌ماری‌توئ** (Charcot-Marie-Tooth) بیماری سی. ایم. تی (CMT) که گاهی به آن نوروپاتی حسی و حرکتی ارثی هم گفته می‌شود، نوعی بیماری عصبی ارثی است که به مشکلاتی در پاهای، ساق پا، بازوها و دست‌ها منجر می‌شود.
معالجه قطعی برای این بیماری وجود ندارد، اما استفاده از درمان‌ها و راهبردهای مختلف به مدیریت علائم بیماری کمک می‌کند. سی. ایم. تی نوعی بیماری پیش‌رونده است و در طول زمان بدتر می‌شود، اما معمولاً موجب ناتوانی‌های شدید یا کاهش امید به زندگی نمی‌شود.

**هایپرپلازی مادرزادی آدرنال یا سی. ای. جی. سی‌اچ** (CAH) سندرم مارفان روی بافت همبندی که مفاصل و عضلات را محکم و تثبیت می‌کند اثر می‌گذارد

و علاوه بر اندام‌ها، ستون فقرات، جناغ، چشم‌ها، قرار می‌دهد. غدد آدرنال یا فوق‌کلیه روی کلیه قرار دارند و هورمون‌هایی مثل کورتیزول، آلدسترون و آندروژن را که هورمون‌های جنسی مردان‌اند ترشح می‌کنند. در بسیاری از موارد،

فرد مبتلا مقدار زیادی هورمون آندروژن ترشح می‌کند، اما میزان ترشح کورتیزول و آلدسترون آن کافی نیست. این بیماری ممکن است روی رشد طبیعی کودک از جمله رشد دستگاه تناسلی او اثر بگذارد.

### سیستیک فیبروزیس (CF)

این بیماری بیشتر روی ریه و دستگاه گوارشی اثر می‌گذارد. نقص در یک ژن خاص موجب می‌شود مخاطی که ریه و روده‌ها تولید می‌کنند ضخیم و چسبناک شود. اگر هر دو والد ناقل ژن معیوب باشند، فرزند به سیستیک فیبروزیس مبتلا می‌شود. این بیماری در بدو تولد با انجام آزمایش‌های غربالگری نوزادان تشخیص داده می‌شود.

### سندرم داون

زمانی اتفاق می‌افتد که نوزاد با یک کپی اضافی از کروموزوم ۲۱ به دنیا می‌آید. این وضعیتی ژنتیکی است و مریضی یا بیماری محسوب نمی‌شود. افراد مبتلا به سندرم داون مثل دیگران در ظاهر توانایی و شخصیت متفاوت‌اند، اما بعضی از مشکلات مربوط به سلامتی در این افراد شایع است.

### دیستروفی عضلانی دوشن (DMD)

این بیماری بر اثر جهش در ژن دی. ایم. دی (DMD) اتفاق می‌افتد که ممکن است بر اثر جهش جدید ژنتیکی باشد یا به‌صورت ارثی از والدین به فرزند منتقل شود. ژن دی. ایم. دی به تولید پروتئین دیستروفین کمک می‌کند که برای استحکام، حمایت و تعمیر عضلات موردنیاز است. زندگی با این بیماری مشکلات زیادی دارد، زیرا موجب کاهش تدریجی عملکرد عضلات می‌شود و روی حرکات و فعالیت‌های روزانه اثر می‌گذارد. دیستروفی عضلانی بکر شبیه به دی. ایم. دی است، اما وخامت آن کمتر است.

**سندرم هلرز – دنلوس یا ای. دی. اس (EDS)** این بیماری ژنتیکی بیشتر روی مفاصل، پوست و دیواره عروق اثر می‌گذارد. بیماران مفاصل سست و پرتحرکی دارند و می‌توانند کشان کشان و آسیب‌پذیر است. درمانی برای بیماری وجود ندارد، اما می‌توان علائم آن را مدیریت کرد.

### سندرم ایکس (X) شکننده

نوعی بیماری ارثی مادام‌العمر است که موجب طیفی از مشکلات مثل ناتوانی ذهنی، مشکلات رفتاری و یادگیری و بعضی مشخصات جسمی خاص می‌شود. سندروم ایکس شکننده شایع‌ترین بیماری ارثی است که موجب ناتوانی ذهنی و اوتیسم می‌شود.

### هموکروماتوزیس

هموکروماتوزیس نوعی بیماری ارثی است که در آن، بدن میزان زیادی آهن جذب می‌کند. در بعضی موارد این آهن اضافی به آسیب بافتی منجر می‌شود. بدن انسان فقط با جذب مقدار موردنیاز آهن از طریق غذا، سطح آهن بدن را کنترل می‌کند و هیچ روشی برای دفع آهن اضافی وجود ندارد. به همین دلیل، مقدار مازاد آن در اندام‌ها و مفاصل بدن ذخیره می‌شود و به کبد و قلب و پانکراس آسیب می‌زند.

### هموفیلی

هموفیلی نوعی اختلال خون‌ریزی است که درنتیجه جهش ژنی به وجود می‌آید و طی آن، میزان عامل لخته کننده خون کم می‌شود. اگر دچار هموفیلی باشید، خونتان به‌خوبی لخته نمی‌شود و درنتیجه، کنترل خون‌ریزی سخت می‌شود.

### بیماری هانتینگتون

این بیماری روی دستگاه عصبی اثر می‌گذارد. بیماری هانتینگتون در هر سنی اتفاق می‌افتد، اما علائم آن تا میان‌سالی ظاهر نمی‌شود. همچنین نوعی بیماری پیش‌رونده است و با گذشت زمان بدتر می‌شود.

### سندرم کلاین‌فلتر

نوعی بیماری ژنتیکی است که طی آن، نوزادان مذکر با یک کروموزوم ایکس اضافی به دنیا می‌آیند که به آن سندرم ایکس. ایکس. وای (XXY) هم گفته می‌شود. این سندرم ممکن است طیفی از مشکلات مثل آلت تناسلی و بیضه‌های کوچک و نابالری را به همراه داشته باشد. مردان مبتلا به این بیماری نمی‌توانند اسپرم یا مقدار کافی هورمون مردانه تولید کنند.

### سندرم مارفان

سندرم مارفان روی بافت همبندی که مفاصل و عضلات را محکم و تثبیت می‌کند اثر می‌گذارد و علاوه بر اندام‌ها، ستون فقرات، جناغ، چشم‌ها، قلب و عروق خونی را هم تحت‌تأثیر قرار می‌دهد. در گذشته، سندرم مارفان باعث کوتاهی عمر می‌شد، اما امروزه مبتلایان به این بیماری طول عمری طبیعی دارند.



امروزه تئوری‌های بسیاری در مورد علل بروز بیماری‌های ژنتیکی وجود دارند اما پزشکان معتقدند که دو فاکتور ژنتیک و محیط زیست همزمان با هم نقش مهمی در بروز و پیشرفت این بیماری‌ها ایفا می‌کنند هرچند چگونگی این اثرگذاری هنوز به طور دقیق مشخص نیست.

به گزارش سرویس «سلامت» خبرگزاری دانشجویان ایران (ایسنا)، در حال حاضر میلیون‌ها نفر در سراسر جهان به بیماری‌های ژنتیکی مبتلا هستند و وراثت و سابقه خانوادگی مهمترین فاکتور برای پیش‌بینی خطر ابتلا به بیماری‌های ژنتیکی است. همچنین تاکنون تحقیقات متعددی برای شناسایی و درمان این بیماری‌ها انجام شده است.

یک اختلال ژنتیکی از طریق ایجاد ناهنجاری‌هایی در فاکتورها و عناصر تعیین کننده صفات و ویژگی‌های ژنتیکی فرد شامل مولکول‌های دی‌ان‌ای یا ژنوم (توالی ژن‌ها) ظاهر می‌شود و این ناهنجاری‌ها به چهار گروه جهش تک‌ژنی، چندژنی، تغییرات کروموزومی و میتوکندریال تقسیم‌بندی می‌شوند.

همچنین بر محققان مشخص است که برخی نژادها مستعد ابتلا به اختلال‌های ژنتیکی خاص هستند به گونه‌ای که ابتلای آنان به این بیماری‌ها از پیش تعیین شده است. به طور مثال ساکنان مناطق مدیترانه‌ای اروپا بیشتر مستعد ابتلا به نوعی کم‌خونی ژنتیکی هستند و برخی مبتلایان حاصل ژنتیکی همچون کم‌خونی داسی شکل، حاصل واکنش بدن برای مقابله با محرک‌های محیط زیست است. در واقع در بیماران مبتلا به کم‌خونی داسی شکل، نوعی جهش ژنتیکی که موجب شکل‌گیری گلبول‌های قرمز خون تغییر شکل دهند در به حداقل رسیدن خطر آلوده شدن فرد به انگل مالاریا کمک می‌کند.

در این گزارش به نقل از لایوساینس به بررسی شایع‌ترین و کشنده‌ترین انواع بیماری‌های ژنتیکی پرداخته‌ایم که به شرح زیر است:

### سندرم داون

سندرم داون یک ناهنجاری کروموزومی شایع است که از تکثیر اضافی ژن‌های موجود در کروموزوم ۲۱ ناشی می‌شود. از هر ۸۰۰ تا ۱۰۰۰ نوزاد یک نوزاد به این سندرم مبتلا می‌شود که می‌توان در آزمایش‌های پیش از زایمان آن را تشخیص داد. همچنین برخی از مشخصه‌های ظاهری این بیماری همچون تغییر در شکل صورت، کاهش انعطاف عضلات و نارسایی سیستم گوارشی و قلب بلافاصله پس از تولد ظاهر می‌شوند. احتمال ابتلا به این سندرم در تمام نوزادان وجود دارد اما در نوزادانی که مادرانشان در سن بالا آنها را باردار شده‌اند این احتمال بیشتر است.

### سندرم ایکس شکننده

سندرم ایکس شکننده با شایع‌ترین نوع عقب‌افتادگی ذهنی و اختلال ارثی تأخیر در رشد مرتبط است. این اختلال رشدی و مشکلات ذهنی می‌تواند از نوع خفیف تا شدید متفاوت باشد و گاهی اوقات نیز با اوتیسم همراه می‌شود.

آمار نشان می‌دهد که از هر ۱۵۰۰ مرد و ۲۵۰۰ زن یک نفر به این سندرم مبتلا می‌شود. به طور معمول مردان یک کروموزوم X و زنان از این کروموزوم دو عدد دارند اما در مبتلایان به سندرم ایکس شکننده، بخشی از کروموزوم X از هم جدا می‌شود. این قسمت شکنندگی روی کروموزوم X اگر در نقاط دیگر همین کروموزوم تکرار شود، بیماری وخیم‌تر می‌شود.

### اختلال ارثی لختهگی خون

فرآیند لخته شدن خون یکی از پدیده‌های زیست‌شیمیایی پیچیده در بدن است و انواع مختلفی از اختلال ارثی لختهگی خون وجود دارند. این مشکل می‌تواند به خونریزی‌های بسیار و تشکیل لخته‌های خونی غیرعادی در تمام نقاط بدن و عمدتاً در رگ‌ها بینجامد و مشکلات و ناراحتی‌های جدی برای فرد مبتلا بوجود آورد.

### دیستروفی ماهیچه‌ای

بسیاری از موارد دیستروفی ماهیچه‌ای که با ضعیف شدن ماهیچه‌ها شناخته می‌شود جزو اختلالات وراثتی به حساب می‌آیند. این اختلال به دو نوع دیستروفی ماهیچه‌ای «دوشن» و «بکر» تقسیم می‌شود.

در نوع اول این بیماری علائم آن پیش از سن

صفحه
۶
شماره
۳۰۵۷
سال
بیست و هفتم

## سلامت



## از شایع‌ترین تا کشنده‌ترین بیماری‌های ژنتیکی

### هموکروماتوز

بیماری «هموکروماتوز» بر توانایی بدن در تنظیم جذب آهن تأثیر می‌گذارد که عدم درمان آن می‌تواند آسیب‌های جدی به اعضای بدن وارد کند. خارج ساختن خون سرشار از آهن از بدن، سریع‌ترین و امن‌ترین شیوه برای درمان این بیماری است.

### کوررنگی

بررسی‌ها نشان می‌دهد حدود ۱۰ میلیون مرد آمریکایی نمی‌توانند رنگ قرمز را از سبز تشخیص دهند، هرچند این اختلال در زنان آمریکایی کمتر از ۶۰۰ هزار نفر است. دلیل ابتلای فرد به این عارضه این است که ژن‌های دریافت کننده نور قرمز و سبز در کروموزوم X کنار یکدیگر قرار می‌گیرند. مردان، تنها یک کروموزوم X دارند که از مادر خود به ارث می‌برند. در حالی که زنان دو کروموزوم X دارند و یک ژن طبیعی روی کروموزوم X دیگر عملکرد ژن معیوب را متوازن می‌سازد و به همین دلیل مردان بیشتر در معرض ابتلا به این اختلال هستند.

### خشن بودن

محققان معتقدند ژنی که افراد را در معرض انجام رفتارهای خشن قرار می‌دهد، شناسایی کرده‌اند. به گفته محققان، رفتارهای تهاجمی در پسران بیش از رفتارهای دیگر احتمال دارد که به ارث برده شوند. هرچند در زنانی که دست به سرقت می‌زنند، نقش ژن‌ها بیشتر است.

### آکنه

بررسی‌ها نشان می‌دهد پسرنانی که در سن مدرسه به بیماری پوستی آکنه مبتلا می‌شوند در سوابق پزشکی خانوادگی‌شان نیز این بیماری وجود دارد.

### عدم تحمل لاکتوز

ابتدا تصور می‌شد بی‌میلی مردم چین به خوردن شیر عامل فرهنگی دارد اما محققان در دهه ۱۹۶۰ میلادی عدم تحمل لاکتوز را در میان ساکنان آسیا، آفریقا و اروپای جنوبی شناسایی کردند که عامل ژنتیکی و ریشه در نژاد آنها دارد.

### طاسی

طاسی معمولاً در مردان شایع است. هر چند ژن‌ها در بروز این بیماری نقش دارند، مادران تنها علت بروز آن در فرزند به حساب نمی‌آیند. طاسی معمولاً بر اثر وجود ناهنجاری در چندین ژن منتقل شده از پدر و مادر یا هر دوی آنان اتفاق می‌افتد.

### نوروفیبروماتوز

«نوروفیبروماتوز» گروهی از اختلال‌های ژنتیکی هستند که از طریق رشد تومورها در سراسر سیستم عصبی بدن شناخته می‌شوند و سه نوع اصلی آن نوروفیبروماتوز ۱، نوروفیبروماتوز ۲ و اسکوآنوماتوز هستند که نوع اول آن شایع‌تر است. در هر سه نوع از این بیماری، ژن معیوب از تولید پروتئین‌های ضروری جلوگیری می‌کند که منجر به تقسیم سلولی غیرکنترل شده می‌شود. همچنین از آنجا که این تومورها می‌توانند در هر نقطه از سیستم عصبی ظاهر شوند، تأثیرات بیماری نوروفیبروماتوز به طور قابل‌توجهی بین بیماران متفاوت خواهد بود.

این بیماری معمولاً کشنده نیست اما می‌تواند مشکلات جدی را همچون کم شنوایی، سرطان، تغییر شکل استخوان یا مشکلات شناختی را برای فرد به وجود آورد.

### سندرم آنجلمن

این سندرم اختلالی است که با ویژگی‌هایی همچون بروز مشکل در سیستم عصبی یا تأخیر در تکامل شناخته می‌شود و علائم این بیماری معمولاً در اولین ماه‌های تولد ظاهر می‌شوند. افراد مبتلا به این بیماری معمولاً برای خوردن غذا دچار مشکل می‌شوند.

حدود سن دو سالگی فرد دچار تشنج شده و قادر به صحبت کردن نیست. با بزرگ‌تر شدن کودک مبتلا به سندرم آنجلمن، مشکلاتی در مهارت‌های حرکتی، بیش فعالی، اختلال خواب و کوچک شدن سر مشاهده می‌شوند.

این بیماری ارثی کشنده نیست هر چند درمانی برای آن کشف نشده است. همچنین افراد مبتلا به این سندرم، بی‌اختیاری می‌خندند و همیشه لختند

### بیماری پلی‌کیتیک کلیه

این بیماری اختلالی ژنتیکی است که موجب می‌شود چندین کیست غیرسرطانی در کلیه‌های بیمار تشکیل شوند. در حالی که این تومورها خوش خیم هستند، می‌توانند مشکلاتی همچون سنگ کلیه، نارسایی کلیوی و فشارخون بالا را در فرد ایجاد کنند.

اغلب مبتلایان به این بیماری از آن آگاهی ندارند و زمانی به پزشک مراجعه می‌کنند که وزن کلیه‌هایشان به ۱۴–۹ کیلوگرم رسیده باشد.