

Type V Glycogen Storage Disease (GSD V) McArdle Disease

مرض تخزين الجليكوجين من النوع (الخامس)

مرض تخزين الجليكوجين من النوع (الخامس) (GSD V) هو حالة وراثية نادرة لا يستطيع فيها الجسم تكسير الجليكوجين. الجليكوجين هو مصدر مهم للطاقة التي يتم تخزينها في جميع الأنسجة، وخاصة في العضلات والكبد. ويسمى GSD V أيضًا بمرض مكاردل (McArdle Disease)، يمكن للأشخاص المصابين بـ GSD V أن يعيشوا حياة طبيعية من خلال إدارة نظامهم الغذائي ونشاطهم البدني.

الأسباب:

يحدث هذا المرض بسبب خلل في الجين الذي يصنع إنزيمًا يسمى فسفوريلاز الجليكوجين العضلي. ونتيجة لذلك، لا يستطيع الجسم تكسير الجليكوجين في العضلات.

هو اضطراب وراثي جسدي متنحي وهذا يعني أنه في حالة الإصابة بهذا الاضطراب، يجب أن تتلقى نسخة من الجين غير العامل من كلا الوالدين. عادةً لا يصاب الشخص الذي يتلقى جينًا غير عامل من أحد الوالدين فقط بهذه المتلازمة. يزيد التاريخ العائلي لمرض GSD V من المخاطر.

الأعراض:

تبدأ الأعراض عادة خلال مرحلة الطفولة المبكرة. ولكن، قد يكون من الصعب فصل هذه الأعراض عن أعراض الطفولة الطبيعية. قد لا يتم التشخيص إلا بعد أن يتجاوز عمر الشخص 20 أو 30 عامًا.

1. البول ذو اللون العنابي (myoglobinuria)
2. التعب
3. عدم القدرة على لعب الرياضة، وضعف القدرة على التحمل
4. تشنجات العضلات
5. ألم عضلي
6. تصلب العضلات
7. ضعف العضلات

يمكن إجراء الاختبارات التالية:

- الاختبارات الجينية
- حمض اللاكتيك في الدم
- الميوجلوبين في البول

- الكرياتين كينيز (CK)

العلاج:

لا يوجد علاج محدد، قد يقترح طبيبك ما يلي للبقاء نشيطاً وصحياً ومنع الأعراض:

- يفضل تناول الكربوهيدرات المعقدة باستمرار.
- كن على علم بالقيود الجسدية الخاصة بك.
- قبل ممارسة الرياضة، قم بالتسخين بلطف.
- تجنب ممارسة التمارين الرياضية بشدة أو لفترة طويلة جداً.
- تناول كمية كافية من البروتين والدهون.
- تناول بعض السكر قبل ممارسة الرياضة. هذا قد يساعد في منع أعراض تشنجات العضلات.

إذا كنت بحاجة إلى إجراء عملية جراحية، فاسأل الطبيب المشرف على حالتك الصحية إذا كان من المقبول أن تخضع للتخدير العام.

متى يجب الاتصال بالطبيب:

اتصل بطبيبك إذا كنت تعاني من نوبات متكررة من آلام العضلات أو تشنجاتها بعد التمرين، خاصة إذا كان لديك أيضاً بول بوجوندي أو وردي.

فكر في الاستشارة الوراثية إذا كان لديك تاريخ عائلي للإصابة بـ GSD V.