متلازمة هيرلر Hurler Syndrome |

يتراود لدى الكثير من الأشخاص البحث عن ماهية متلازمة هيرلر؛ وخاصةً إنّها أضحت من الاضطرابات الوراثيّة المنتشرة في صفوف العديد من الأشخاص؛ ولهذا خرجت العديد من الأبحاث والدراسات المُتخصصة في البحث عن أبرز الأمراض وأكثرها انتشاراً، فدعونا نتعرّف على متلازمة هيرلر من حيث أسبابها وتعريفها وطرق علاجها

؟ما هي متلازمة هيرلر

تُعرف متلازمة هيرلر بأنّها اضطراب وراثي نادر، إذ ينخفض أعداد المُصابين به، ويشتهر بمسماه الطبيّ متلازمة هيرلر ومُسميات أخرى مُشابهة تتمثل بكلّ من داء عديد السكاريد المخاطي من النمط الأول أو داء الغرقلية و يتم الإصابة بهذا الاضطراب بسبب نقص أنزيم (ألفا إيديورنيدين) في الجسم إضافة إلى التأثر بالعديد من العوامل الجينية الأخرى التي تُسبب بظهور هذا الاضطراب، الذي يُصاب به الذكور والإناث على حدّ السواء .

أسباب متلازمة هيرلر:

الوراثة ، مما يعني أن والديك عادة ما ينقلون المرض إليك. إذا كان كلا الوالدين يحملان نسخة غير عاملة من الجين المرتبط بهذه الحالة، فإن كل طفل من أطفالهما لديه فرصة بنسبة 25٪ (1 من 4) للإصابة بالمرض.

الأشخاص الذين يعانون من متلازمة هيرلر لا يصنعون أنزيماً يسمى (ألفا إيديورنيدين) يساعد هذا الإنزيم على تحطيم سلاسل طويلة من جزيئات السكر تسمى الجليكوساميـنوجليكان. توجد هذه الجزيئات في جميع أنحاء الجسم، وغالبًا ما تكون في المخاط وفي السوائل حول المفاصل وبدون هذا الإنزيم، يتراكم الجليكوساميـنوجليكان ويلحق الضرر بالأعضاء، بما في ذلك القلب، الأوعية الدموية والقلب , الخلايا العضلية و الخلايا البلعميّة.

أعراض متلازمة هيرلر:

غالباً ما تظهر أعراض هيرلر في عمر 3 إلى 8 سنوات. الأطفال الذين يعانون من متلازمة هيرلر الشديد تظهر بعض الأعراض تشمل .عليهم الأعراض في وقت أبكر من أولئك الذين يعانون من الشكل الأقل خطورة:

1- عظام غير طبيعية في العمود الفقري

2- (عدم القدرة على فتح الأصابع بالكامل (اليد المخلبية

3- القرنيات الغائمة

4- الصمم

5- توقف النمو

6- مشاكل في صمامات القلب

7- أمراض المفاصل، بما في ذلك تصلبها

8-.الإعاقة الذهنية التي تزداد سوءًا بمرور الوقت في الحالات الشديدة

- ملامح وجه سميكة وخشنة مع جسر أنف
9.منخفض

كيف يتم تشخيص متلازمة هيرلر:

يمكن اكتشاف هذا المرض من خلال اختبارات فحص حديثي الولادة التي يتم إجراؤها بعد الولادة مباشرة.و تتم عملية التشخيص بشكل سريري و بفحص عينة من البول لاكتشاف الفائض من المركبات السكريّة المخاطيّة والذي يُطرح في البول , حديثاً يتم استخدام الفحوصات المخبريّة التي تُجرى على السائل الأميوني المحيط بالجنين للتأكد من سلامته.

تشمل الاختبارات الأخرى التي يمكن إجراؤها اعتمادًا على الأعراض ما يلي:

(ECG) مخطط كهربية القلب

.(IDUA) الاختبارات الجينية للتغيرات في جين ألفا-إل-إيدورونيداز

اختبارات البول لعديدات السكاريد المخاطية الإضافية

الأشعة السينية للعمود الفقري

:علاج متلازمة هيرلر

قد يوصى بالعلاج ببدائل الإنزيم و يتم إعطاء الدواء المسمى لارونيداز (ألدورازيم)، عن طريق الوريد. و يحل محل الانزيم المفقود ويمكن أن تتم عملية زرع نخاع العظم بالنسبة للعلاج فانه يأخذ منحىً أنزيميّاً .فعّالاً خاصة للتخفيف من الأعراض والآلام الغير مرتبطة بالأعصاب

؟متى يجب عليه التواصل مع الطبيب المختص

.لديك تاريخ عائلي لمتلازمة هيرلر وتفكر في أنجاب أطفال

.يبدأ طفلك بأظهار الاعراض الخاصة بمتلازمة هيرلر

References:

Pyeritz RE. Inherited diseases of connective tissue. In: Goldman L, Cooney KA, eds. Goldman-Cecil Medicine. 27th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2024:chap 239.

Spranger JW. Mucopolysaccharidoses. In: Kliegman RM, St. Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM, eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 21st ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2020:chap 107.

Turnpenny PD, Ellard S, Cleaver R. Inborn errors of metabolism. In: Turnpenny PD, Ellard S, Cleaver R, eds. Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics. 16th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2022:chap 18.

Updated by: Anna C. Edens Hurst, MD, MS, Associate Professor in Medical Genetics, The University of Alabama at Birmingham, Birmingham, AL. Review provided by VeriMed Healthcare Network. Also reviewed by David C. Dugdale, MD, Medical Director, Brenda Conaway, Editorial Director, and the A.D.A.M. Editorial team

ivyplasma.com