مرض تخزين الجليكوجين من النوع الأول
Glycogen storage disease type I

نظرة عامة:

مرض تخزين الجليكوجين من النوع الأول (المعروف أيضًا باسم GSDI أو مرض فون جيركي) هو اضطراب وراثي ناجم عن تراكم سكر معقد يسمى الجليكوجين في خلايا الجسم. تراكم الجليكوجين في بعض الأعضاء والأنسجة، وخاصة الكبد والكلى والأمعاء الدقيقة، يضعف قدرتها على أداء وظائفها بشكل طبيعي.

الأعراض:

تظهر علامات وأعراض هذه الحالة عادةً في سن 3 أو 4 أشهر تقريبًا، عندما يبدأ الأطفال في النوم طوال الليل ولا يأكلون بشكل متكرر مثل الأطفال حديثي الولادة. قد يعاني الرضع المصابون من انخفاض نسبة السكر في الدم (نقص السكر في الدم)، مما قد يؤدي إلى حدوث نوبات. ويمكن أن يكون لديهم أيضًا تراكم حمض اللاكتيك في الجسم (الحماض اللبني)، وارتفاع ضغط الدم مستويات منتج النفايات يسمى حمض البوليك (فرط حمض يوريك الدم)، والكميات الزائدة من الدهون في الدم (فرط شحميات الدم). مع تقدمهم في السن، يكون لدى الأطفال المصابين بـ GSDI أذرع وأرجل رفيعة وقصر القامة. قد يعطي تضخم الكبد مظهر البطن البارز. قد تتضخم الكلى أيضًا. قد يعاني الأفراد المصابون أيضًا من الإسهال ورواسب الكوليسترول في الجلد (الورم الأصفر).

قد يعاني الأشخاص المصابون بـ GSDI من تأخر البلوغ. بدءًا من مرحلة الشباب إلى منتصف مرحلة البلوغ، قد يعاني الأفراد المصابون من ترقق العظام (هشاشة العظام)، وهو شكل من أشكال التهاب المفاصل الناتج عن بلورات حمض البوليك في المفاصل (النقرس)، وأمراض الكلى، وارتفاع ضغط الدم في الأوعية الدموية التي تغذي الرئتين. (ارتفاع ضغط الشريان الرئوي). قد تعاني الإناث المصابات بهذه الحالة أيضًا من تطور غير طبيعي في المبيضين (المبيض المتعدد الكيسات). في المراهقين والبالغين المصابين، قد تتشكل أورام تسمى الأورام الغدية في الكبد. عادة ما تكون الأورام الغدية غير سرطانية (حميدة)، ولكن في بعض الأحيان يمكن أن تصبح هذه الأورام سرطانية (خبيثة).

وقد وصف الباحثون نوعين من GSDI، والتي تختلف في علاماتها و الأعراض والسبب الوراثي. تُعرف هذه الأنواع باسم مرض تخزين الجليكوجين من النوع (GSDIa) Ia ومرض تخزين الجليكوجين من النوع (GSDIb) Ib. تم وصف شكلين آخرين من GSDI، وتمت تسميتهما في الأصل بالأنواع Ic وId. ومع ذلك، من المعروف الآن أن هذه الأنواع هي اختلافات في GSDIb؛ لهذا السبب، يُطلق على GSDIb أحيانًا اسم GSD من النوع الأول غير أ. يعاني العديد من الأشخاص المصابين بـ GSDIb من نقص في خلايا الدم البيضاء (قلة العدلات)، مما قد يجعلهم عرضة للإصابة بالعدوى البكتيرية المتكررة. تظهر قلة العدلات عادةً في عمر عام واحد. ويعاني العديد من الأفراد المصابين أيضًا من التهاب في جدران الأمعاء (مرض التهاب الأمعاء). قد يعاني الأشخاص المصابون بـ GSDIb من مشاكل في الفم بما في ذلك تسوس الأسنان والتهاب اللثة (التهاب اللثة) وأمراض اللثة المزمنة. نمو غير طبيعي للأسنان، وقروح مفتوحة (قرح) في الفم. إن قلة العدلات ومشاكل الفم خاصة بالأشخاص الذين يعانون من GSDIb ولا تظهر عادة لدى الأشخاص الذين يعانون من هذا المرض GSDIa

طريقة التوريث :

يتم توريث هذه الحالة بنمط جسمي متنحي، مما يعني أن نسختي الجين في كل خلية بها طفرات. يحمل كل من والدا الفرد المصاب بحالة وراثية جسدية متنحية نسخة واحدة من الجين المتحور، لكن عادة لا تظهر عليهم علامات وأعراض الحالة.

التشخيص:

يتم تشخيص النوع الأول من GSD عن طريق الاختبارات المعملية التي تشير إلى مستويات غير طبيعية من الجلوكوز واللاكتات وحمض البوليك والدهون الثلاثية والكوليسترول. يتوفر الاختبار الجيني الجزيئي لجينات G6PC وSLC37A4 لتأكيد التشخيص. يمكن أيضًا استخدام الاختبارات الجينية الجزيئية لاختبار الناقل والتشخيص قبل الولادة. يمكن أيضًا استخدام خزعة الكبد لإثبات نقص إنزيم محدد لـ GSD.

العلاج:

يتم علاج مرض GSDI بنظام غذائي خاص من أجل الحفاظ على مستويات الجلوكوز الطبيعية، ومنع نقص السكر في الدم وزيادة النمو والتطور إلى أقصى حد. يجب الحفاظ على حصص صغيرة متكررة من الكربوهيدرات خلال النهار والليل طوال الحياة. ربما يوصى

باستخدام مكملات الكالسيوم وفيتامين د والحديد لتجنب العجز. تستخدم الوجبات المتكررة من نشا الذرة غير المطبوخ للحفاظ على مستويات الجلوكوز في الدم وتحسينها. قد يكون الوبيورينول، وهو دواء قادر على خفض مستوى حمض البوليك في الدم ، مفيدًا للسيطرة على أعراض التهاب المفاصل الشبيه بالنقرس خلال سنوات المراهقة. يمكن وصف الأدوية لخفض مستويات الدهون ومنع و/أو علاج أمراض الكلى. يمكن استخدام عامل تحفيز مستعمرة الخلايا المحببة البشرية (GCSF) لعلاج الالتهابات المتكررة لدى مرضى النوع Ib من نوع GSD. يمكن علاج أورام الكبد (الأورام الغدية) عن طريق عملية جراحية بسيطة أو إجراء يتم فيه استئصال الأورام الغدية باستخدام الحرارة والتيار (الاستئصال بالترددات الراديوية). يُنظر أحيانًا إلى زراعة الكلى و/أو الكبد في حالة عدم نجاح العلاجات الأخرى أو في حالة وجود أورام في الكبد استمر في النمو.