

مرض تخزين الجليكوجين من النوع الثالث Glycogen storage disease type III

نظرة عامة:

مرض تخزين الجليكوجين من النوع الثالث (المعروف أيضًا باسم GSDIII أو مرض كوري) هو اضطراب وراثي ناجم عن تراكم سكر معقد يسمى الجليكوجين في خلايا الجسم. الجليكوجين المتراكم غير طبيعي من الناحية الهيكلية ويضعف وظيفة بعض الأعضاء والأنسجة، وخاصة الكبد والعضلات.

ينقسم GSDIII إلى أنواع IIIa، وIIIb، وIIIc، وIIId، والتي تتميز بنمط العلامات والأعراض. يؤثر النوعان IIIa وIIIc من GSD بشكل رئيسي على الكبد والعضلات، بينما يؤثر النوعان IIIb وIIId من GSD عادةً على الكبد فقط. من الصعب جدًا التمييز بين أنواع GSDIII التي تصيب نفس الأنسجة. تعد أنواع GSD IIIa وIIIb أكثر أشكال هذه الحالة شيوعًا.

الأعراض:

بداية من مرحلة الطفولة، قد يعاني الأفراد المصابون بأي نوع من مرض GSDIII من انخفاض نسبة الجلوكوز في الدم (نقص السكر في الدم)، وكميات زائدة من الدهون في الدم (فرط شحميات الدم)، وارتفاع مستويات إنزيمات الكبد في الدم. مع تقدمهم في السن، عادةً ما يصاب الأطفال المصابون بهذه الحالة بتضخم الكبد (تضخم الكبد). يعود حجم الكبد عادةً إلى طبيعته خلال فترة المراهقة، ولكن بعض الأفراد المصابين يصابون بمرض الكبد المزمن (تليف الكبد) وفشل الكبد في وقت لاحق من الحياة. غالبًا ما يعاني الأشخاص المصابون بـ GSDIII من بطء النمو بسبب مشاكل الكبد، مما قد يؤدي إلى قصر القامة. في نسبة صغيرة من الأشخاص المصابين بـ GSDIII، قد تتشكل أورام غير سرطانية (حميدة) تسمى الأورام الغدية في الكبد.

قد يصاب الأفراد المصابون بـ GSDIIIa بضعف العضلات (اعتلال عضلي) في وقت لاحق من الحياة. يمكن أن تؤثر مشاكل العضلات هذه على عضلة القلب (القلب) والعضلات المستخدمة للحركة (العضلات الهيكلية). تختلف مشاركة العضلات بشكل كبير بين الأفراد المصابين. العلامات والأعراض الأولى هي عادةً ضعف قوة العضلات (نقص التوتر) واعتلال عضلي خفيف في مرحلة الطفولة المبكرة. قد يصبح الاعتلال العضلي شديدًا في وقت مبكر إلى منتصف مرحلة البلوغ. يعاني بعض الأشخاص المصابين بـ GSDIIIa من ضعف عضلة القلب (اعتلال عضلة القلب)،

لكن الأفراد المصابين عادة لا يعانون من قصور القلب، و الأشخاص الآخرون المصابون بـ GSDIIIa لا يعانون من مشاكل في عضلة القلب.

طريقة التوريث :

يتم توريث هذه الحالة بنمط جسيمي 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.

معدل الإصابة بـ GSDIII في الولايات المتحدة هو 1 من كل 100000 فرد. تظهر هذه الحالة بشكل متكرر أكثر لدى الأشخاص من أصول يهودية من شمال إفريقيا؛ ومن بين هذه الفئة السكانية، يقدر أن واحدًا من كل 5400 فرد سيتأثر.

GSDIII هو الشكل الأكثر شيوعًا، حيث يمثل حوالي 85 بالمائة من جميع الحالات ويمثل GSDIIIb حوالي 15 بالمائة من الحالات. يعد النوعان IIIC و IIIId من GSD نادرين جدًا، كما أن علامتهما وأعراضهما غير محددة بشكل جيد. تم الاشتباه في إصابة عدد قليل فقط من الأفراد المصابين بالنوعين GSD IIIC و IIIId.

الأسباب

الطفرات في جين AGL تسبب GSDIII. يوفر جين AGL تعليمات لصنع إنزيم إزالة الجليكوجين. ويشارك هذا الإنزيم في تكسير الجليكوجين، وهو مصدر رئيسي للطاقة المخزنة في الجسم. بين الوجبات، يقوم الجسم بتفكيك مخزون الطاقة، مثل الجليكوجين، لاستخدامه في الوقود.

تؤدي معظم طفرات جين AGL إلى إنتاج إنزيم نزع تفرع الجليكوجين غير الوظيفي. تسبب هذه الطفرات عادة أنواع GSD IIIa و IIIb. يُعتقد أن الطفرات التي تسبب النوعين GSD IIIC و IIIId تؤدي إلى إنتاج إنزيم ذي وظيفة منخفضة. تؤدي جميع طفرات جين AGL إلى تخزين جزيئات الجليكوجين غير الطبيعية والمتحللة جزئيًا داخل الخلايا. يؤدي تراكم الجليكوجين غير الطبيعي إلى إتلاف الأعضاء والأنسجة في جميع أنحاء الجسم، وخاصة الكبد والعضلات، مما يؤدي إلى ظهور علامات وأعراض مرض GSDIII.

أسماء أخرى لهذا المرض:

• نقص AGL

• مرض كوري

• مرض كوري

• نقص DEB-RANCHER

• مرض فوربس

• نقص الجليكوجين DEB-RANCHER

• GSD الثالث

• GSD3

• الحد من الدكسترين
