مرض غوشيه
Gaucher disease

المقدمة:

مرض غوشيه هو اضطراب وراثي يؤثر على العديد من أعضاء وأنسجة الجسم. تختلف علامات وأعراض هذه الحالة بشكل كبير بين الأفراد المصابين. وصف الباحثون عدة أنواع من مرض غوشيه بناءً على سماتها المميزة.
مرض غوشيه من النوع الأول هو الشكل الأكثر شيوعًا لهذه الحالة. يُطلق على النوع الأول أيضًا مرض غوشيه غير العصبي لأن الدماغ والحبل الشوكي (الجهاز العصبي المركزي) لا يتأثران عادةً. تتراوح سمات هذه الحالة من خفيفة إلى شديدة وقد تظهر في أي وقت من الطفولة إلى مرحلة البلوغ. تشمل العلامات والأعراض الرئيسية تضخم الكبد والطحال (تضخم الكبد والطحال)، وانخفاض عدد خلايا الدم الحمراء (فقر الدم)، وسهولة ظهور الكدمات الناتجة عن انخفاض الصفائح الدموية (قلة الصفيحات الدموية)، وتشوهات العظام مثل آلام العظام والكسور، وحالات المفاصل مثل التهاب المفاصل.

يُعرف مرض غوشيه من النوعين 2 و3 بالأشكال العصبية للاضطراب لأنها تتميز بمشاكل تؤثر على الجهاز العصبي المركزي. بالإضافة إلى العلامات والأعراض المذكورة أعلاه، يمكن أن تسبب هذه الحالات حركات غير طبيعية للعين، ونوبات، وتلف في الدماغ. عادة ما يسبب مرض غوشيه من النوع 2 مشاكل طبية تهدد الحياة تبدأ في مرحلة الطفولة. يؤثر مرض غوشيه من النوع 3 أيضًا على الجهاز العصبي، لكنه يميل إلى التفاقم بشكل أبطأ من النوع 2.

أشد أنواع مرض غوشيه شدة هو شكل نادر جدًا من النوع 2 يسمى الشكل المميت حول الولادة. تسبب هذه الحالة مضاعفات شديدة أو مهددة للحياة تبدأ قبل الولادة أو في مرحلة الطفولة. يمكن أن تشمل سمات الشكل المميت حول الولادة تورمًا واسع النطاق ناتجًا عن تراكم السوائل قبل الولادة (استسقاء الجنين)؛ جفاف الجلد المتقشر (السماك) أو تشوهات جلدية أخرى؛ تضخم الكبد والطحال؛ سمات وجه مميزة؛ ومشاكل عصبية خطيرة. كما يشير اسمه، فإن معظم الأطفال المصابين بالشكل المميت حول الولادة من مرض غوشيه يعيشون لبضعة أيام فقط بعد الولادة.

يُعرف شكل آخر من مرض غوشيه بالنوع القلبي الوعائي (أو النوع 3ج) لأنه يؤثر في المقام الأول على القلب، مما يتسبب في تصلب صمامات القلب (تكلس). قد يعاني الأشخاص المصابون بالشكل القلبي الوعائي من مرض غوشيه أيضًا من تشوهات في العين، وأمراض العظام، وتضخم خفيف في الطحال (تضخم الطحال).

الانتشار:

يحدث مرض غوشيه لدى 1 من كل 50000 إلى 100000 شخص في عموم السكان. والنوع الأول هو الشكل الأكثر شيوعًا لهذا الاضطراب في أوروبا وإسرائيل وكندا والولايات المتحدة. ويحدث هذا الشكل بشكل أكثر تكرارًا لدى الأشخاص من أصل يهودي أشكنازي (شرق ووسط أوروبا) مقارنة بالأشخاص من خلفيات أخرى؛ ويصيب 1 من كل 500 إلى 1000 شخص من أصل يهودي أشكنازي. والنوعان 2 و3 غير شائعين ولا يحدثان بشكل أكثر تكرارًا لدى الأشخاص من أصل يهودي أشكنازي. ويمكن أن يكون هذان النوعان أكثر انتشارًا من النوع الأول في مناطق معينة، مثل مصر والهند واليابان وبولندا والسويد.

الأسباب:

تتسبب المتغيرات (المعروفة أيضًا باسم الطفرات) في جين GBA1 في الإصابة بمرض غوشيه. يوفر جين GBA1 تعليمات لصنع إنزيم يسمى حمض الجلوكوسيل سيراميداز الليزوزومي. يقوم هذا الإنزيم بتفكيك مادة دهنية تسمى جلوكوسيريبروزيد إلى سكر (جلوكوز) وجزيء دهني أبسط (سيراميد). تقلل المتغيرات في جين GBA1 بشكل كبير أو تقضي على نشاط حمض الجلوكوسيل سيراميداز الليزوزومي. بدون كمية كافية من هذا الإنزيم، يمكن أن يتراكم جلوكوسيريبروزيد والمواد ذات الصلة إلى مستويات سامة داخل الخلايا. تتلف الأنسجة والأعضاء بسبب التراكم غير الطبيعي وتخزين هذه المواد، مما يتسبب في السمات المميزة لمرض غوشيه.

طريقة التوريث:

تنتقل هذه الحالة وراثيًا بنمط وراثي جسمي متنحي، مما يعني أن نسختي الجين في كل خلية تحملان متغيرات. يحمل والدا الفرد المصاب بحالة وراثية جسمية متنحية نسخة واحدة من الجين المتغير، لكنهما لا يظهران عادةً علامات وأعراض الحالة.

أسماء أخرى لهذه المرض:

- متلازمة شحوم السيريبروزيد
- تضخم الطحال بسبب مرض غوشيه
- متلازمة غوشيه
- مرض غوشيه
- مرض غوشيه
- نقص الجلوكوزيريبروسيديز
- داء الجلوكوزيريبروسيديز
- شحوم السيريبروزيد الجلوكوزي
- نقص الجلوكوزيل سيراميداز
- نقص بيتا جلوكوزيل سيراميداز
- داء دهون الجلوكوزيل سيراميد
- الهستيوسيتوز الكيراسيني
- داء دهون الكيراسين
- داء دهون الكيراسين
- داء الكيراسين
- داء الهستيوسيتوز الكيراسيني
- داء دهون الكيراسين
- داء الهستيوسيتوز الكيراسيني (نوع الكيراسين)

معلومات وموارد إضافية:

معلومات عن الاختبارات الجينية
- سجل الاختبارات الجينية: مرض غوشيه

(/https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditi ons/C0017205)

- سجل الاختبارات الجينية: مرض غوشيه من النوع الأول
(/https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C1961835)

- سجل الاختبارات الجينية: مرض غوشيه من النوع الثاني
(/https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C0268250)

- سجل الاختبارات الجينية: مرض غوشيه من النوع الثالث
(/https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr /conditions/C0268251)

- سجل الاختبارات الجينية: مرض غوشيه-شلل العين-متلازمة التكلس القلبي الوعائي
(/https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C1856476)

مركز معلومات الأمراض الوراثية والنادرة

• مرض غوشيه (https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/8233/index)

• مرض غوشيه من النوع الأول (https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/2441/index)

موارد دعم المرضى والدعوة
• المنظمة الوطنية للاضطرابات النادرة ((https://rarediseases.org/) NORD)

التجارب السريرية
• ClinicalTrials.gov (https://clinicaltrials.gov/search?cond=%22Gaucher disease%22)

كتالوج الجينات والأمراض من OMIM
• مرض غوشيه، النوع الأول؛ (https://omim.org/entry/230800) GD1

• مرض غوشر، النوع الثاني؛ (https://omim.org/entry/230900) GD2

أعيد طبعه من 3 MedlinePlus Genetics (https://medlineplus.gov/genetics/)

• مرض غوشر، النوع الثالث؛ (https://omim.org/entry/231000) GD3

• مرض غوشر، النوع الثالث ج؛ (https://omim.org/entry/231005) GD3C

مقالات علمية على PubMed

• PubMed (https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=%28Gaucher+Disease%5BMAJR
%5D%29+AND+%28Gaucher+disease%5BTI%5D%29+AND+english%5Bla%5D+A
ND+human%5Bmh%5D+AND+%22last+720+days%22%5Bdp%5D)