ALG6-اضطراب خلقي في الجليكوزيلات
ALG6-congenital disorder of glycosylation

المقدمة:

اضطراب الجليكوزيل الخلقي ALG6 (ALG6-CDG، المعروف أيضًا باسم اضطراب الجليكوزيل الخلقي من النوع Ic) هو حالة وراثية تؤثر على العديد من أجزاء الجسم. تختلف علامات وأعراض ALG6-CDG بشكل كبير بين الأشخاص المصابين بهذه الحالة.

عادةً ما يصاب الأفراد المصابون بـ ALG6-CDG بعلامات وأعراض الحالة أثناء الطفولة. قد يواجهون صعوبة في اكتساب الوزن والنمو بالمعدل المتوقع (فشل النمو). غالبًا ما يعاني الأطفال المصابون من ضعف في قوة العضلات (نقص التوتر العضلي) وتأخر في النمو.

قد يعاني الأشخاص المصابون بـ ALG6-CDG من نوبات صرع ومشاكل في التنسيق والتوازن (ترنح) أو نوبات تشبه السكتة الدماغية تنطوي على نقص شديد في الطاقة (خمول) وشلل مؤقت. قد يصابون أيضًا باضطرابات تخثر الدم. يعاني بعض الأفراد المصابين بـ ALG6-CDG من تشوهات في العين بما في ذلك العيون التي لا تنظر في نفس الاتجاه (الحول) واضطراب في العين يسمى التهاب الشبكية الصباغي، والذي يسبب فقدان البصر. تعاني الإناث المصابات بـ ALG6-CDG من قصور الغدد التناسلية المفرط، مما يؤثر على إنتاج الهرمونات التي توجه التطور الجنسي. ونتيجة لذلك، لا تمر معظم الإناث المصابات بـ ALG6-CDG بمرحلة البلوغ.

الأنتشار:

إن انتشار ALG6-CDG غير معروف، ولكن يُعتقد أنه ثاني أكثر أنواع الاضطراب الخلقي للجليكوزيل شيوعًا. وقد تم وصف أكثر من 30 حالة من ALG6-CDG في الأدبيات العلمية.

الأسباب:

يحدث مرض ALG6-CDG نتيجة طفرات في جين ALG6. يوفر هذا الجين تعليمات لصنع إنزيم يشارك في عملية تسمى الجليكوزيل. الجليكوزيل هو العملية التي يتم من خلالها إضافة جزيئات السكر (السكريات الأحادية) وسلاسل معقدة من جزيئات السكر (السكريات القليلة) إلى البروتينات والدهون. يعمل الجليكوزيل على تعديل البروتينات والدهون حتى تتمكن من أداء مجموعة متنوعة من الوظائف. ينقل الإنزيم الناتج عن جين ALG6 سكرًا بسيطًا يسمى الجلوكوز إلى السكاريد القليل النمو. بمجرد ربط العدد الصحيح من جزيئات السكر معًا، يرتبط السكاريد القليل بالبروتين أو الدهون.

تؤدي طفرات جين ALG6 إلى إنتاج إنزيم غير طبيعي مع انخفاض النشاط أو عدمه. وبدون إنزيم يعمل بشكل صحيح، لا يمكن أن تتم عملية الجليكوزيل بشكل طبيعي، وتكون السكريات القليلة غير مكتملة. ونتيجة لذلك، تقل عملية الجليكوزيل أو تغيب. ومن المرجح أن ترجع مجموعة واسعة من العلامات والأعراض في ALG6-CDG إلى ضعف عملية الجليكوزيل للبروتينات والدهون اللازمة للوظيفة الطبيعية في العديد من الأعضاء والأنسجة، بما في ذلك الدماغ والعينين والكبد والجهاز المنتج للهرمونات (الغدد الصماء).

نمط الوراثة:

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

أسماء أخرى لهذه المتلازمة :

- ALG6-CDG
- متلازمة جليكوبروتين نقص الكربوهيدرات من النوع الأول lc
- متلازمة جليكوبروتين نقص الكربوهيدرات من النوع الخامس
- متلازمة CDG من النوع الأول lc
- CDG1C
- CDGIc
- اضطراب خلقي في الجليكوزيل من النوع الأول lc
- نقص إنزيم جلوكوزيل ترانسفيراز ١

معلومات وموارد أضافية:

معلومات عن الاختبارات الجينية:
- سجل الاختبارات الجينية:
ALG6-congenital disorder of glycosylation 1C
(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C2930997/)

مركز معلومات الأمراض الوراثية والنادرة
- ALG6-CDG
(https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/9829/index)

موارد دعم المرضى والدفاع عنهم:
- المنظمة الوطنية للاضطرابات النادرة https://rarediseases.org/

كتالوج الجينات والأمراض من :OMIM
https://omim.org/entry/603147

المقالات العلمية على PubMed:
- PubMed
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov