نقص إنزيم أسيل-CoA ديهيدروجيناز متوسط السلسلة
Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCADD)

المقدمة:
نقص إنزيم أسيل-CoA ديهيدروجيناز متوسط السلسلة (MCAD) هو حالة تمنع الجسم من تحويل بعض الدهون إلى طاقة، وخاصة خلال فترات عدم تناول الطعام (الصيام).

تظهر علامات وأعراض نقص إنزيم أسيل-CoA عادةً أثناء الرضاعة أو الطفولة المبكرة ويمكن أن تشمل القيء ونقص الطاقة (الخمول) وانخفاض نسبة السكر في الدم (نقص السكر في الدم). في حالات نادرة، لا يتم التعرف على أعراض هذا الاضطراب في وقت مبكر من الحياة، ولا يتم تشخيص الحالة حتى سن البلوغ. الأشخاص الذين يعانون من نقص إنزيم أسيل-CoA معرضون لخطر حدوث مضاعفات خطيرة مثل النوبات وصعوبة التنفس ومشاكل الكبد وتلف الدماغ والغيبوبة والموت المفاجئ.

يمكن أن تحدث المشاكل المرتبطة بنقص إنزيم أسيل-CoA بسبب فترات الصيام أو بسبب أمراض مثل العدوى الفيروسية. يتم الخلط أحيانًا بين هذا الاضطراب ومتلازمة راي(Reye) ، وهو اضطراب شديد قد يتطور لدى الأطفال أثناء تعافيهم من العدوى الفيروسية مثل جدري الماء أو الأنفلونزا. ترتبط معظم حالات متلازمة راي(Reye) باستخدام الأسبرين أثناء هذه العدوى الفيروسية.

الأنتشار:

في الولايات المتحدة، يقدر معدل الإصابة بنقص MCAD بنحو 1 من كل 17000 شخص. وتعتبر هذه الحالة أكثر شيوعًا بين الأشخاص من أصول شمال أوروبا مقارنة بالمجموعات العرقية الأخرى.

الأسباب:

تؤدي الطفرات في جين ACADM إلى نقص إنزيم MCAD. يوفر هذا الجين تعليمات لصنع إنزيم يسمى أسيل-CoA ديهيدروجينيز متوسط السلسلة، وهو مطلوب لتفكيك (استقلاب) مجموعة من الدهون تسمى الأحماض الدهنية متوسطة السلسلة، توجد هذه الأحماض الدهنية في الأطعمة والأنسجة الدهنية في الجسم. الأحماض الدهنية هي مصدر رئيسي للطاقة للقلب والعضلات. أثناء فترات الصيام، تعد الأحماض الدهنية أيضًا مصدرًا مهمًا للطاقة للكبد والأنسجة الأخرى.

تؤدي الطفرات في جين ACADM إلى نقص (قصور) إنزيم MCAD داخل الخلايا. بدون كميات كافية من هذا الإنزيم، لا يتم استقلاب الأحماض الدهنية متوسطة السلسلة بشكل صحيح. ونتيجة لذلك، لا يتم تحويل هذه الدهون إلى طاقة، مما قد يؤدي إلى العلامات والأعراض المميزة لهذا الاضطراب مثل الخمول وانخفاض سكر الدم. قد تتراكم الأحماض الدهنية متوسطة السلسلة أو الأحماض الدهنية التي يتم استقلابها جزئيًا أيضًا في الأنسجة وتتلف الكبد والدماغ. يؤدي هذا التراكم غير الطبيعي إلى ظهور العلامات والأعراض الأخرى لنقص MCAD.

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 :

- نقص ACADM
- نقص MCAD
- MCADD
- نقص MCADH
- نقص أسيل-CoA ديهيدروجيناز متوسط السلسلة
- نقص أسيل-Coenzyme A ديهيدروجيناز متوسط السلسلة

معلومات وموارد إضافية:

Genetic Testing Information

• Genetic Testing Registry: Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C0220710/

Genetic and Rare Diseases Information Center

• Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (https://rarediseases.minfo.nih.gov/diseases/540/index)

Patient Support and Advocacy Resources
• National Organization for Rare Disorders (NORD)
(https://rarediseases.org/)

Catalog of Genes and Diseases from OMIM

• ACYL-CoA DEHYDROGENASE, MEDIUM-CHAIN, DEFICIENCY OF; ACADMD
(https://omim.org/entry/201450)

Scientific Articles on PubMed

• PubMed (https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=%28%28medium-chain+acyl-coenzyme+a+dehydrogenase+deficiency%5BTIAB%5D%29+OR+%28MCAD+deficiency%5BTIAB%5D%29%29+AND+english%5Bla%5D+AND+human%5Bmh%5D+AND+ %22last+1800+days%22%5Bdp%5D)