نقص إنزيم أرجيناز

الوصف

نقص إنزيم أرجيناز هو اضطراب وراثي يؤدي إلى تراكم الأحماض الأمينية الأرجينين (إحدى وحدات بناء البروتينات) والأمونيا في الدم بشكل تدريجي. الأمونيا، التي تتشكل عند تكسير البروتينات في الجسم، تكون سامة إذا ارتفعت مستوياتها بشكل كبير. الجهاز العصبي يكون حساسًا بشكل خاص لتأثيرات الأمونيا الزائدة.

يظهر نقص إنزيم أرجيناز عادةً في سن الثالثة تقريبًا. وغالبًا ما يظهر على شكل تيبّس في العضلات، خاصةً في الساقين، بسبب التشنج العضلي غير الطبيعي (التصلب). قد تشمل الأعراض الأخرى تباطؤًا في النمو، تأخرًا في النمو وفقدان المهارات التنموية، الإعاقة الذهنية، النوبات، الارتعاش، وصعوبة في التوازن والتنسيق (الرنح). في بعض الأحيان، قد تؤدي الوجبات الغنية بالبروتين أو التوتر الناتج عن المرض أو فترات الصيام إلى زيادة سريعة في مستوى الأمونيا في الدم، مما قد يؤدي إلى نوبات من التهيج، رفض الطعام، والتقيؤ.

في بعض الحالات، قد تكون علامات وأعراض نقص إنزيم أرجيناز أقل حدة ولا تظهر حتى وقت لاحق من الحياة.

مدى انتشار المرض

يُعد نقص إنزيم أرجيناز اضطرابًا نادرًا للغاية، حيث يُقدر أنه يحدث بمعدل حالة واحدة لكل 300,000 إلى 1,000,000 شخص.

الأسباب

يحدث نقص إنزيم أرجيناز بسبب طفرات (تغيّرات جينية) في جين .**ARG1**هذا الجين مسؤول عن إنتاج إنزيم الأرجيناز.

ينتمي نقص إنزيم أرجيناز إلى مجموعة من الأمراض الوراثية تُعرف باسم اضطرابات دورة اليوريا. دورة اليوريا هي سلسلة من التفاعلات التي تحدث في خلايا الكبد، حيث يتم من خلالها معالجة النيتروجين الزائد الناتج عن استخدام البروتين في الجسم وتحويله إلى مركب يُعرف باليوريا، الذي يُفرَز عن طريق الكلى.

إنزيم الأرجيناز مسؤول عن الخطوة الأخيرة في دورة اليوريا، حيث يقوم بإزالة النيتروجين من الأرجينين لإنتاج اليوريا. في الأشخاص المصابين بنقص إنزيم أرجيناز، يكون هذا الإنزيم معطلاً أو غير موجود، مما يؤدي إلى عدم تحلل الأرجينين بشكل صحيح. ونتيجة لذلك، لا يتم إنتاج اليوريا بشكل طبيعي، ويتراكم النيتروجين الزائد في الدم على شكل أمونيا. يُعتقد أن تراكم الأمونيا والأرجينين هو السبب الرئيسي للمشكلات العصبية والأعراض الأخرى المرتبطة بنقص إنزيم أرجيناز.

الوراثة

يُورّث هذا الاضطراب بنمط **وراثي متنحٍ**، مما يعني أن كلا النسختين من الجين في كل خلية يجب أن تحتوي على الطفرة حتى يظهر المرض. وعادةً ما يكون والدا الشخص المصاب حاملين لطفرة في الجين، لكنهما لا يظهران أي أعراض للمرض.

العلاج

تشمل استراتيجيات الإدارة الحالية لمرض نقص أرجيناز 1 (ARG1-D) استخدام علاج إنزيمي بديل لإنزيم أرجيناز 1، مصمم لخفض مستويات الأرجينين المرتفعة لدى المرضى المصابين. بالإضافة إلى ذلك، تتضمن الخطة العلاجية تقليل البروتين الغذائي، وتناول مكملات الأحماض الأمينية الأساسية، واستخدام أدوية للتخلص من النيتروجين في الجسم للتحكم في مستويات الأرجينين والأمونيا.

أسماء أخرى لهذا المرض

- نقص إنزيمARG1
- مرض نقص إنزيم أرجيناز
- أرجينينيميا
- فرط الأرجينين في الدم

معلومات وموارد إضافية

معلومات حول الفحوصات الجينية

- **سجل الفحوصات الجينية** :نقص إنزيم أرجيناز

مركز معلومات الأمراض الوراثية والنادرة

- **أرجينينيميا** :موقع المركز

موارد دعم المرضى والجمعيات المتخصصة

- **المنظمة الوطنية للاضطرابات النادرة (NORD)**: زيارة الموقع

التجارب السريرية

- **قاعدة بيانات التجارب السريرية**ClinicalTrials.gov :

قاعدة بيانات الجينات والأمراض منOMIM

- **أرجينينيميا** :زيارة الموقع

مقالات علمية علىPubMed

- PubMed:مقالات عن نقص إنزيم أرجيناز

المراجع

- Ah Mew N, Simpson KL, Gropman AL, Lanpher BC, Chapman KA, Summar ML. **نظرة عامة على اضطرابات دورة اليوريا**، 2003] تحديث 2017]. يمكن الاطلاع عليه عبرGeneReviews :
- Crombez EA, Cederbaum SD. **فرط الأرجينين في الدم بسبب نقص إنزيم أرجيناز الكبد**، Mol Genet Metab، 2005 .متاح عبرPubMed :

- Endo F, Matsuura T, Yanagita K, Matsuda I. **التظاهرات السريرية لاضطرابات دورة اليوريا والأمراض الأيضية ذات الصلة خلال مرحلة الطفولة**، J Nutr، 2004. متاح عبر PubMed :
- Scaglia F, Brunetti-Pierri N, Kleppe S, Marini J, Carter S, Garlick P, Jahoor F, O'Brien W, Lee B. **النتائج السريرية لنقص إنزيمات دورة اليوريا**، J Nutr، 2004. متاح عبر PubMed :
- Sun A, Crombez EA, Wong D. **نقص إنزيم أرجيناز**، 2004] تحديث 2020]. متاح عبر : GeneReviews

اعداد دكتورة هند الشرهان