Zellweger Spectrum Disorder

اضطراب طيف زيلويغر

الوصف

اضطراب طيف زيلويغر هو حالة تؤثر على العديد من أجزاء الجسم. يُصنف هذا الاضطراب إلى ثلاث درجات من الشدة: شديدة، ومتوسطة، وخفيفة.

- **الحالات الشديدة** تظهر فيها الأعراض منذ الولادة وتزداد سوءًا مع الوقت. من الأعراض:
  - ضعف في توتر العضلات (نقص التوتر).
  - صعوبة في التغذية.
  - فقدان السمع والبصر.
  - نوبات صرع.

السبب هو قلة الميالين، وهو الغشاء الذي يغلف الأعصاب ويساعد على نقل الإشارات العصبية بكفاءة. نقص الميالين يسبب ما يُعرف بـ "ابيضاض الدماغ(leukodystrophy) "

كما تظهر مضاعفات خطيرة في الكبد، والقلب، والكلى، وقد يحدث تضخم في الكبد أو الطحال. تشمل التشوهات الهيكلية:

- اتساع الفجوات بين عظام الجمجمة.
- بقع عظمية مميزة تُرى في الأشعة السينية.
- مشكلات في العين مثل إعتام عدسة العين أو حركات لا إرادية للعينين.

ولدى الأطفال ملامح وجه مميزة مثل:

- وجه مسطح.
- جسر أنفي عريض.
- جبهة مرتفعة.
- تباعد بين العينين.

عادةً لا يعيش الأطفال المصابون بالنوع الشديد أكثر من عام واحد.

- **الحالات المتوسطة والخفيفة** تظهر أعراضها لاحقًا، في أواخر الطفولة المبكرة. وتشمل:
  - ضعف العضلات.
  - تأخر في النمو.
  - مشاكل في الرؤية والسمع.
  - ضعف في وظائف الكبد.
  - درجة معينة من الإعاقة الذهنية.

يمكن للمصابين بالأنواع المتوسطة أن يعيشوا حتى الطفولة، بينما قد يعيش المصابون بالأنواع الخفيفة حتى البلوغ. في حالات نادرة، تظهر أعراض خفيفة جدًا مثل تأخر النمو أو ضعف السمع والبصر فقط.

الأسماء السابقة

في السابق كانت الأنواع الثلاثة تُعتبر أمراضًا منفصلة:

- **زيلويغر** (Zellweger syndrome)للنوع الشديد.
- **الحثل الكظري الوليدي** (NALD)للنوع المتوسط.
- **مرض ريفسوم الطفولي** للنوع الخفيف.

ثم تم توحيدها تحت مسمى واحد هو "اضطراب طيف زيلويغر."

مدى الانتشار

يُقدّر أن اضطراب طيف زيلويغر يحدث في حالة واحدة من بين كل 50,000 شخص.

الأسباب

ينتج هذا الاضطراب عن طفرات (تغيرات جينية) في 12 جينًا على الأقل، معظمها يشارك في إنتاج بروتينات تُعرف باسم "البيروكسينات"، وهي ضرورية لتكوين وتشغيل عضيات داخل الخلايا تُدعى **بيروكسيسومات**.

تعمل البيروكسيسومات على:

- تكسير الأحماض الدهنية والمواد السامة.
- إنتاج الدهون الهامة للهضم والجهاز العصبي.

الطفرات الجينية تمنع تكوُّن هذه العضيات بشكل طبيعي، مما يؤدي إلى ما يُعرف باسم **اضطرابات تكوّن البيروكسيسومات**.

- في النوع الشديد: لا تتكوَّن البيروكسيسومات على الإطلاق.
- في النوعين المتوسط والخفيف: تتكوَّن بعض البيروكسيسومات لكنها لا تعمل بكفاءة كاملة.

الجين الأكثر شيوعًا

- **PEX1**هو الجين المسؤول في حوالي 70% من الحالات.
- هناك جينات أخرى مساهمة منها PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX10, PEX11B, PEX12, : PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX26.

نمط الوراثة

ينتقل اضطراب طيف زيلويغر عبر **الوراثة المتنحية الجسدية**، أي أن الطفل المصاب يرث نسختين من الجين المتغير (واحدة من كل والد). وغالبًا لا تظهر الأعراض على الوالدين.

أسماء أخرى للمرض

- المتلازمة الدماغية الكبدية الكلوية.
- اضطرابات تكوّن البيروكسيسومات (طيف زيلويغر.(
- PBD-ZSD
- ZSD

مصادر ومعلومات إضافية

- مركز الأمراض الوراثية والنادرة:
Zellweger syndrome – NIH
- قاعدة بيانات:OMIM
https://omim.org/entry/214100
- قاعدة التجارب السريرية:
https://clinicaltrials.gov/search?cond="Zellweger spectrum disorder"
- المنظمة الوطنية للأمراض النادرة:(NORD)
https://rarediseases.org

إعداد:
د. هند الشرهان