داء عديد السكاريد المخاطي من النوع الرابع (Mucopolysaccharidosis type IV – MPS IV)
متلازمة موركيو (Morquio syndrome)

متلازمة موركيو (Morquio syndrome) هو مرض تدريجي يؤثر بشكل أساسي على الهيكل العظمي. تختلف سرعة تطور الأعراض بين الأفراد المصابين.

الوصف

تظهر أولى العلامات والأعراض عادة في مرحلة الطفولة المبكرة، ويعاني المصابون من تشوهات هيكلية متعددة، مثل:

- قصر القامة
- تقوس الركبتين للداخل (Knock knees)
- تشوهات في الأضلاع، الصدر، العمود الفقري، الوركين، والمعصمين

يتميز المرض بوجود مرونة مفرطة في المفاصل، رغم أن بعض المفاصل قد تكون محدودة الحركة.
من العلامات المميزة للمرض هي نقص نمو (تكوُّن) الناتئ السني (odontoid process) في الرقبة، وهو عظم صغير يساعد في تثبيت فقرات العنق. قد يؤدي هذا النقص إلى سوء محاذاة فقرات الرقبة مما قد يضغط على الحبل الشوكي، ويؤدي إلى الشلل أو الوفاة.

تشمل الأعراض الأخرى:

- تعكر القرنية وفقدان البصر
- التهابات أذن متكررة وفقدان سمع
- ضيق المجرى التنفسي مما يسبب التهابات تنفسية متكررة وانقطاع النفس أثناء النوم
- ملامح وجهية خشنة خفيفة
- مينا أسنان رقيقة وتسوسات متعددة
- مشاكل في صمامات القلب
- تضخم خفيف في الكبد
- فتق سري أو أربي

بخلاف بعض الأنواع الأخرى من داء عديد السكاريد المخاطي، فإن هذا النوع لا يؤثر على القدرات العقلية.

تعتمد متوسطات العمر المتوقعة على شدة الأعراض؛ قد يعيش المصابون الشديدو التأثر حتى سن المراهقة فقط، بينما يعيش ذوو الأشكال الأخف حتى سن البلوغ، رغم أن عمرهم المتوقع قد يكون أقصر.
من أهم أسباب الوفاة: ضغط الحبل الشوكي وانسداد مجرى التنفس.

مدى الانتشار

الانتشار الدقيق غير معروف، لكنه يُقدّر بنحو حالة واحدة بين كل 200,000 إلى 300,000 شخص.

الأسباب

ينتج المرض عن طفرات في جيني GALNS و GLB1، اللذين ينتجان إنزيمات مسؤولة عن تحطيم جزيئات السكر الكبيرة المعروفة بـ الغليكوزأمينوغليكانات (GAGs).
عندما يحدث الخلل في جين GALNS، يُسمى المرض MPS IV النوع A، أما الطفرات في جين GLB1 فتُسبب MPS IV النوع B.
يصعب التمييز بين النوعين A وB بناءً على الأعراض فقط.

تؤدي الطفرات إلى فقدان كلي أو جزئي لوظيفة الإنزيمات، ما يؤدي إلى تراكم GAGs داخل الخلايا، خاصة في العظام، مسببة التشوهات.
ينتمي هذا المرض إلى مجموعة أمراض تخزين الجسيمات الحالة (lysosomal storage disorders).

الوراثة

ينتقل المرض بوراثة جسمية متنحية، أي أن كلا الوالدين يحمل نسخة واحدة من الجين المتحوّر دون أن تظهر عليهما أعراض المرض.

أسماء أخرى للمرض

- متلازمة موركيو
- مرض موركيو
- داء موركيو-برايلسفورد
- داء عديد السكاريد المخاطي النوع الرابع (A و B)
- MPS IV

موارد إضافية

- مركز معلومات الأمراض الوراثية والنادرة
- التجارب السريرية
- سجل الطفرات الوراثية – MPS IVA
- سجل الطفرات الوراثية – MPS IVB
- أبحاث PubMed العلمية

✍️ **إعداد:**

د. هند الشرهان