متلازمة فانكوني بيكل (Fanconi-Bickel Syndrome)

الوصف:

هي حالة وراثية نادرة تسبب خللا في وظائف الكبد والكليتين والأمعاء تجديدا نقل السكر في الجسم، وتنتج عن طفرة في جين *SLC2A2*، وهو جين يرمز لGLUT2 (Glucose transporter2) وهو بروتين ناقل يسهل نقل الجلوكوز الى الخلايا. هذه المتلازمة تؤثر على كيفية امتصاص الجسم للجلوكوز، مما قد يؤدي الى نقص السكر في الدم، وخلل في وظائف الكلى، وتضخم الكبد بالإضافة الى مشاكل في النمو.

الأعراض:

- قد يحدث نقص في سكر الدم وعدم تحمل الصيام (نقص سكر الدم عند الجوع)، خاصة في الأطفال الصغار، ويتطلب العلاج اطعام الطفل بشكل متكرر في الليل، أو في بعض الأحيان يجب إعطاء الجلوكوز عبر الوريد.
- مشاكل في الكلى (متلازمة فانكوني الكلوية): قد يحدث ضعف في وظائف الكلى، مما يؤدي الى فقدان بعض العناصر المهمة (مثل الأملاح كالكالسيوم والفوسفات والبيكربونات والبروتينات) في البول. بالاضافة الى كثرة التبول وعطش شديد.
- مشاكل في النمو: قد يؤدي نقص الجلوكوز في الدم بالإضافة الى فقدان بعض العناصر المهمة في البول الى بطء أو ف شل النمو.
- الام العظام والعضلات: قد تحدث هذه الأعراض نتيجة لفقدان الكالسيوم والفوسفات في البول (الكساح المقاوم لفايتمين دال)، مما يؤثر على صحة العظام والعضلات.

أعراض أخرى:

قد تشمل اضطرابات الجهاز الهضمي وتضخم الكبد بسبب تراكم الجليكوجين وصعوبة في التغذية.

الأسباب:

يحدث المرض نتيجة الى طفرة في جين *SLC2A2* وهو جين يرمز لGLUT2 (Glucose transporter2) والتي تسبب عدم قدرة الجسم على نقل الجلوكوز بشكل صحيح مما يؤدي للمشاكل التي ذكرت سابقا.

نمط الوراثة:

وراثي جسدي متنحي (autosomal recessive) حيث يجب أن يرث الطفل نسختين معيبتين من الجين ، واحدة من كل والد.

العلاج:

لا يوجد علاج شاف، لكن هناك علاج داعم ومساعد ووقاية من مضاعفات المرض.

العلاج الداعم: يركز العلاج على معالجة الأعراض وضمان حصول الجسم على التغذية المناسبة مثل إعطاء الجلوكوز، أو تغيير النظام الغذائي إلى نظام يحتوي على نسبة عالية من الكربوهيدرات، وإعطاء أدوية لتعويض الأملاح التي يتم طرحها في البول مثل الفوسفات، بيكربونات، وفيتامين دال.

العلاج المساعد: إعطاء بعض الأدوية لتعويض الفيتامينات مثل فيتامين دال أو المعادن التي يتم طرحها في البول.

ملاحظات هامة:

التشخيص المبكر:

التشخيص المبكر للمتلازمة مهم جدا حيث يساعد العلاج المبكر في تحسين نوعية حياة المريض وتقليل المضاعفات.

قد يكون العلاج طويل الأمد ضروريا، وقد يحتاج المريض للرعاية الطبية المستمرة.

يتم تشخيص المرض عن طريق عدة فحوصات:

- تحاليل بيوكيمائية: فقدان الجلوكوز، و الكالسيوم،و البيكربونات في البول .
- ارتفاع في انزيمات الكبد.
- نقص في مستويات الفوسفات و الكالسيوم في الدم.
- ارتفاع الدهون الثلاثية و الكوليسترول.
- تصوير الكبد (يبين تضخم الكبد)
- صور العظام (تظهر علامات الكساح أو الهشاشة)
- الفحوصات الجينية: تأكد الطفرة في جين *SLC2A2*

المضاعفات:

قد تؤدي المتلازمة الى بعض المضاعفات، مثل الفشل الكلوي أو أمراض الكبد أو حتى زيادة خطر الإصابة بالسرطان خصو صا سرطان الكبد. ويعتمد تطور المرض على شدة الأعراض و الاستجابة للعلاج.

مع العناية الجيدة، يمكن للأطفال المصابين الوصول الى مراحل نمو وتطور مقبولة، لكنهم غالبا يظلون أقل من أقرانهم في الط ول.

المراجع:

المراجع العلمية والطبية:

1. GeneReviews® – Fanconi-Bickel Syndrome
   - مصدر شامل ومُعتمد للمعلومات الوراثية والطبية.
   - الرابط: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1158/
2. OMIM – Online Mendelian Inheritance in Man (Entry: #227810)

- قاعدة بيانات شاملة للأمراض الوراثية المرتبطة بجينات محددة.
- الرابط: https://www.omim.org/entry/227810

3. PubMed – مقالات علمية منشورة حول الطفرات في *SLC2A2* ومتلازمة FBS
- يمكنك البحث باستخدام المصطلح: Fanconi-Bickel Syndrome SLC2A2
- الرابط: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov

اعداد : د. دعد محمد علي.

مراجعة : د. هند الشرهان.