

داء عديد السكريات المخاطي من النوع الثالث (متلازمة سانفيليبو) (Sanfilippo Syndrome)

التعريف

داء العَدَّة الشحامي المُخاطي من النوع الثالث (MPS III) هو اضطراب وراثي نادر من أمراض تخزين الليزوزومات، يحدث فيه نقص أو غياب لإنزيمات محددة مسؤولة عن تفكيك كبريتات الهيباران، وهي نوع من الجليكوزأمينوجليكان (GAGs) يؤدي تراكم هذه المواد في الخلايا إلى تأثيرات شديدة، خاصة على الجهاز العصبي المركزي.

الأنواع والأسباب الوراثية :

ينتقل المرض عبر النمط الوراثي المتنحي الجسدي، ويُقسم إلى أربعة أنواع رئيسية حسب الإنزيم المفقود

النوع A: الجين - SGSH الإنزيم: هيباران إن-سلفاتاز -الأكثر شدة

النوع B: الجين - NAGLU الإنزيم: ألفا-إن-أسيتيل غلوكوز أمينيداز -شدة متوسطة

النوع C: الجين - HGSNAT الإنزيم: أسيتيل-كوإنزيم A: ألفا-غلوكوز أمينيد -N أسيتيل ترانسفيراز -متفاوت

النوع D: الجين - GNS الإنزيم: إن-أسيتيل غلوكوز أمين -6سلفاتاز -الأقل شيوعاً

الأعراض السريرية :

ظهور الأعراض غالباً بين عمر 6-2 سنوات

-عصبية : تأخر في النمو، إعاقة عقلية، فرط نشاط، اضطرابات النوم، و نوبات تشنجية

-جسدية :ملامح وجه خشنة، تضخم الكبد والطحال، تيبس المفاصل، مشاكل سمع وبصر، مشي غير طبيعي، إسهال مزمن

النمو :نمو طبيعي أولاً ثم قصر قامة لاحقاً.

التشخيص :

فحص البول : زيادة في كبريتات الهيباران

فحص الإنزيمات : لتحديد الإنزيم المفقود

الفحص الجيني :لتأكيد النوع

فحوصات إضافية :تخطيط صدى القلب، فحص العين، زراعة خلايا جلدية، صور شعاعية

العلاج:

لا يوجد علاج شافٍ حتى الآن، ويعتمد التدبير على

-العلاج السلوكي، السيطرة على التشنجات، الدعم الغذائي، العلاج الفيزيائي

علاجات قيد الدراسة: العلاج الجيني والعلاج التعويضي بالإنزيم

التشخيص المستقبلي (الإنذار):

المرض يسبب تدهوراً عصبياً تدريجياً .غالبية الأطفال يعيشون حتى سن المراهقة، وبعضهم لفترة أطول خاصة في الأنواع الأخف. النوع A هو الأكثر شدة .

المضاعفات المحتملة:

العمى، التشنجات، الإعاقة العقلية، ضعف تدريجي في الحركة، فقدان القدرة على العناية الذاتية

الوقاية والاستشارة الوراثية:

ينصح بالاستشارة الوراثية للأزواج ذوي التاريخ العائلي للمرض. الفحوصات الوراثية السابقة للولادة متوفرة.

مراجع medlineplus:

1. National Organization for Rare Disorders (NORD).

[/https://rarediseases.org/rare-diseases/mucopolysaccharidosis-type-iii](https://rarediseases.org/rare-diseases/mucopolysaccharidosis-type-iii)

2. Genetics Home Reference / MedlinePlus Genetics (now integrated with NCBI).

[/https://medlineplus.gov/genetics/condition/mucopolysaccharidosis-type-iii](https://medlineplus.gov/genetics/condition/mucopolysaccharidosis-type-iii)

3. GeneReviews - Sanfilippo Syndrome (MPS III).

[/https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK545164](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK545164)

4. Wraith JE et al., Mucopolysaccharidoses: clinical features and diagnosis, Acta Paediatr. 2008
Suppl.

[/https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18557199](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18557199)

Valstar MJ et al., Mucopolysaccharidosis type III (Sanfilippo syndrome): emerging
clinical spectrum, Eur J Pediatr. 2008

[/https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18509683](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18509683)

ترجمة د. دعد محمد علي.

مراجعة د. هند الشرهان.