داء عديد السكريات المخاطي من النوع الأول(MPS I) - متلازمة هيرلر (Hurler Syndrome)

الوصف:

داء عديد السكريات المخاطي من النوع الأول (MPS I) هو اضطراب يؤثر على أجزاء متعددة من الجسم. كان يُقسم سابقًا إلى ثلاث متلازمات منفصلة: متلازمة هيرلر(MPS I-H) ، ومتلازمة هيرلر-شيي(MPS I-H/S) ، ومتلازمة شيي-I MPS) (S، مرتبة من الأكثر إلى الأقل شدة. وبسبب التداخل الكبير بين هذه المتلازمات، يُقسم MPS I حاليًا إلى نوعين: شديد ومخفف (معتدل).

عادةً ما لا تظهر أعراض واضحة عند الولادة، رغم أن بعض الأطفال قد يُلاحظ لديهم فتق سُرّي أو أربي. غالبًا ما تظهر الأعراض الأخرى في السنة الأولى من العمر في النوع الشديد، بينما تتطور الأعراض في النوع المخفف لاحقًا خلال الطفولة.

قد يعاني المصابون من تضخم الرأس (ضخامة الرأس)، وتراكم السوائل في الدماغ (استسقاء الدماغ)، وتشوهات في صمامات القلب، وملامح وجهية خشنة، وتضخم الكبد والطحال، وتضخم اللسان. قد تتضخم الحبال الصوتية مسببة صوتًا أجش، كما قد يضيق مجرى التنفس، ما يؤدي إلى التهابات تنفسية متكررة وتوقف التنفس أثناء النوم.

تشمل الأعراض الأخرى غشاوة في قرنية العين تؤدي إلى ضعف البصر، فقدان السمع، والتهابات الأذن المتكررة.

يعاني البعض من قصر القامة وتشوهات مفصلية تحد من الحركة. وفي النوع الشديد، تظهر تشوهات عظمية متعددة تُعرف بـ dysostosis multiplex.ويُلاحظ أيضًا متلازمة النفق الرسغي وتضيق القناة الشوكية العنقية، مما قد يضغط الحبل الشوكي.

في النوع الشديد، يتدهور الأداء العقلي ويتطور المرض بسرعة. غالبًا ما يُلاحظ تأخر النمو قبل عمر السنة، ويتراجع المصابون عن مهاراتهم المكتسبة. وعادةً ما يكون العمر المتوقع قصيرًا، وقد يتوفى الطفل في أواخر الطفولة. أما في النوع المخفف، فيعيش المصابون حتى سن البلوغ، وقد يكون لديهم إعاقة ذهنية أو لا، وتُعد أمراض القلب وانسداد مجرى التنفس من الأسباب الرئيسية للوفاة في كلا النوعين.

التكرار:

يُصيب النوع الشديد طفلًا واحدًا من كل 100,000 مولود حي، بينما النوع المخفف نادر أكثر ويحدث لدى حوالي طفل واحد من كل 500,000.

الأسباب:

يحدث MPS I نتيجة طفرات في جين **IDUA**، المسؤول عن تصنيع إنزيم يكسر جزيئات سكرية كبيرة تُعرف باسم الجليكوزأمينوجليكانات(GAGs) ، والتي كانت تُعرف سابقًا بـ .mucopolysaccharides تؤدي هذه الطفرات إلى نقص أو غياب كامل في وظيفة الإنزيم، مما يسبب تراكم GAGs داخل الخلايا، وبالتحديد في الجسيمات الحالة(lysosomes) ، مما يؤدي إلى تضخم الأنسجة والأعضاء.

النمط الوراثي:

ينتقل المرض بوراثة **متنحية جسمية**، مما يعني أن كلا نسختي الجين يجب أن تحتوي على الطفرة لكي يظهر المرض. عادةً لا يُظهر الوالدان الحاملان أعراض المرض.

العلاج

يعتمد علاج داء عديد السكريات المخاطي من النوع الأول (MPS I) على شدة الأعراض ونوع المرض (شديد أو مخفف). العلاج الأساسي يشمل **العلاج التعويضي بالإنزيم (ERT)** باستخدام دواء *لارونيداز* (Laronidase)، وهو إنزيم مصنع يُعطى عن طريق الوريد لتعويض النقص في الإنزيم الطبيعي. يُساهم هذا العلاج في تقليل تراكم المواد السكرية وتحسين وظائف الأعضاء، خصوصًا الكبد، الطحال، والرئة، كما يساعد في تقليل أعراض المفاصل وتحسين جودة الحياة.

في الحالات الشديدة، قد يُوصى بـ **زرع نخاع العظم أو الخلايا الجذعية المكونة للدم**، خصوصًا إذا تم التشخيص والعلاج في سن مبكرة، حيث يمكن أن يُحسن من الوظائف العصبية ويبطئ تطور المرض. بالإضافة إلى ذلك، يحتاج المرضى إلى رعاية داعمة متعددة التخصصات تشمل علاجًا طبيعياً ووظيفياً، تقييمات دورية للسمع والبصر، وعلاجاً للأعراض المصاحبة مثل مشاكل القلب أو التنفس أو النفق الرسغي.

التدخل المبكر والمتابعة المستمرة مع فريق طبي متخصص في الأمراض الوراثية والتمثيل الغذائي من العوامل الحاسمة لتحسين نتائج المرض وتقليل المضاعفات.

أسماء أخرى للمرض:

- متلازمة هيرلر
- متلازمة هيرلر-شيي
- نقص إنزيمIDUA
- MPS I
- MPS I H
- MPS I H-S
- MPS I S
- داء عديد السكريات المخاطي النوع الأول
- متلازمة شيي

مصادر إضافية:

- سجل الفحوصات الجينيةI MPS -
- معلومات عن الأمراض النادرةNIH -
- منظمة الأمراض النادرةNORD
- الدراسات السريرية
- OMIM -معلومات وراثية سريرية: هيرلر، هيرلر-شيي، شيي
- PubMed -مقالات علمية
- Medline Plus

اعداد وترجمة دكتورة هند الشرهان