متلازمة هنتر (Hunter syndrome)

هي اضطراب وراثي نادر يحدث عند وراثة أحد الكروموسومات المعيبة من الأم. وبسبب هذا الكروموسوم المعيب، يكون الإنزيم المسؤول عن تكسير السكريات المعقدة التي تُسمى غلوكوز أمينوغلايكين غير موجود أو معيبًا (هذا الإنزيم المفقود أو المعيب يُسمى أيدورونيت 2 سلفاتاز).

ولدى الأشخاص غير المصابين بهذه الحالة، توجد هذه الإنزيمات في أجزاء من خلايا الجسم تعرف باسم الليسوسومات، حيث تقوم الليسوسومات باستخدام الإنزيمات لتكسير غلوكوز أمينوغلايكين، كجزء من عملية إعادة التدوير والتجديد الطبيعية للجسم.

وبشكل طبيعي، فإن المواد الغذائية التي تكسرها الليسوسومات تساعد الجسم في بناء العظام، والغضاريف والأوتار والقرنية والجلد والنسيج الضام، والسائل الذي يعمل على تليين المفاصل.

وعندما لا يعمل الإنزيم بشكل صحيح، تتجمع الغلوكوز أمينوغلايكين بالخلايا والدم والأنسجة الضامة، فينتج عن ذلك تلف دائم وتدريجي. وفي النهاية، يؤدي هذا التراكم إلى تلف دائم وتدريجي يصيب المظهر والنمو العقلي ووظائف الأعضاء والقدرات البدنية. وتظهر المتلازمة لدى الأطفال الذين يتجاوز عمرهم 18 شهرًا، وتحدث في معظم الحالات لدى الذكور.

أعراض متلازمة هنتر:

بعض الأشخاص تظهر لديهم أعراض بسيطة، بينما يعاني البعض الآخر من مشكلات خطيرة. وإذا ظهرت الأعراض مبكرًا فعادةً تكون المتلازمة أكثر شدة، ولكنها غالبا ما تظهر بعمر 2 إلى 4 أعوام..

وقد تتضمن العلامات والأعراض:

- تغير ملامح الوجه، بما في ذلك سماكة الشفة واللسان وفتحات الأنف.
- أنفا عريضا مع احمرار بفتحات الأنف.
- يدين مثل المخالب.
- بروز اللسان إلى الخارج.
- حجما أو شكلا غير عادي للعظام، واضطرابات أخرى بالهيكل العظمي.
- تضخم الأعضاء الداخلية، مثل الكبد والطحال، ما ينتج عنه انتفاخ البطن.
- صعوبات بالتنفس بما في ذلك انقطاع النفس أثناء النوم، وهي حالة مرضية يتوقف بها التنفس بشكل متقطع أثناء النوم.
- اضطرابات القلب والأوعية، مثل السماكة التدريجية لصمامات القلب، ضغط الدم المرتفع (ارتفاع ضغط الدم) وانسداد الأوعية الدموية.
- ضمورا أو فقدا للرؤية بسبب تنكس الخلايا التي تلتقط الضوء وتراكم المخلفات الخلوية في المخ، ما ينتج عنه ضغط على العصب البصري والعين.
- تأخر النمو، مثل تأخر المشي أو التحدث
- فقدان السمع تدريجيًا.
- السلوك العدواني.
- تعثر النمو.
- تيبس المفاصل.
- الإسهال.
- متلازمة النفق الرسغي.
- انقطاع النفس أثناء النوم.

مضاعفات متلازمة هنتر:

مضاعفات التنفس
تتضمن جميع أنواع داء عديد السكاريد المخاطي، بما فيها متلازمة هنتر، مضاعفات تنفسية قد تساهم في حدوث إعاقة لدى الطفل وأحيانًا تكون مميتة مع تطور المرض. وقد تحدث صعوبة بالتنفس بسبب تضخم اللسان وسماكة اللثة وسماكة الممرات الأنفية والرغامي (القصبة الهوائية)، كما يصاب الأطفال غالبًا بعدوى مزمنة في الأذن والجيوب الأنفية والتهابات الجهاز التنفسي والالتهاب الرئوي. وغالبًا ما يحدث انقطاع النفس أثناء النوم، وهي حالة توقف التنفس بشكل متقطع أثناء النوم، بسبب ضيق الممرات الهوائية.

مضاعفات قلبية
يمكن لسماكة الأنسجة الناجمة عن متلازمة هنتر التسبب في سماكة صمامات القلب بشكل تدريجي، وينتج عن هذا غلق صمامات القلب بشكل غير صحيح، ونتيجة لذلك، لا يستقبل القلب ولا الأجزاء الأخرى من الجسم ما يكفي من الدم، ومع تطور المرض، تتفاقم هذه الحالات وعادةً ينتج عنها فشل القلب. أيضًا يمكن لسماكة الأنسجة التسبب في تضييق الشريان الأورطي والأوعية الدموية الأخرى، وعليه فإن هذا يؤدي إلى ضغط دم مرتفع وتضييق شرايين الرئتين..

مضاعفات الهيكل العظمي والنسيج الضام

يؤدي تخزين غلوكوز أمينوغلايكين غير المهضوم في الأنسجة الضامة إلى تشوه العظام والمفاصل والأربطة، ويؤدي هذا إلى إضعاف نمو الطفل، ويتسبب في ألم وتشوهات بدنية، ويصعب من حركة الطفل. وتقريبًا يعاني كل المصابين بمتلازمة هنتر من تيبس المفاصل، وهو ما يجعل الحركة مؤلمة. ويحدث التيبس بسبب تورم مفصل الأنسجة الضامة وتشوه الغضروف والعظام، وإذا كان الطفل يشعر بألم، فستقل حركته، مما يؤدي إلى زيادة التيبس والألم.

وعادةً تُسمى مجموعة التشوهات بالعظام لدى الأشخاص المصابين باسم خلل التعظم المتعدد، وقد يعاني الأطفال المصابون بتلك التشوهات من خلل في شكل الفقرات والعمود الفقري (انحراف العمود الفقري) والأضلاع والذراعين والأصابع والسيقان ومنطقة الحوض.

وقد تنضغط الجمجمة لأسفل أو تلتحم مع أعلى العمود الفقري، وتؤدي هذه المضاعفات إلى قصر قامة المصابين على نحو غير طبيعي، وقد يبلغ من يعانون من الحالات الأقل شدة من هذا المرض طول قامة طبيعيًا أو قريبًا من الطبيعي.

الفتوق
تشيع الإصابة بالفتق (الأربي والسري) في المصابين بمتلازمة هنتر، ويحدث الفتق نتيجة مشاكل بالنسيج الضام، ويحدث الفتق عندما تنحشر الأنسجة اللينة، عادةً تكون جزءًا من الأمعاء، في نقطة ضعيفة أو متمزقة بجدار البطن السفلي. ويمكن للتفتق المرتبط بمتلازمة هنتر أن يصبح كبيرًا وغالبًا ما يكون إحدى أولى علامات الاضطراب. وقد يزيد تضخم الكبد والطحال (تضخم الكبد والطحال)، وهي حالة شائعة لدى المصابين، من الضغط على البطن مما يسبب الفتق.

مضاعفات بالدماغ والجهاز العصبي:
قد تظهر مجموعة متنوعة من المضاعفات العصبية وتستمر في التفاقم لدى الأطفال المصابين، ويحدث العديد من المشاكل العصبية بسبب تراكم السوائل الزائدة في دماغ الطفل (استسقاء الدماغ). ويمكن للضغط الناجم عن هذه السوائل التسبب في مشكلات أخرى قد تؤثر على عين الطفل والأعضاء الحسية الأخرى، مما قد يؤدي إلى صداع حاد، وتداخل بالرؤية وتغير الحالة العقلية للطفل.

وقد يكون من المفيد وضع تحويلة جانبية لتصريف السوائل الزائدة وتخفيف الضغط على الحبل الشوكي، أيضًا قد تعمل الفحوص التصويرية على كشف مجموعة من الأجسام التي تشبه الكيس في أجزاء من الدماغ. وقد يعاني الطفل أيضًا من حالة

مرضية حيث تصبح الأغشية المخاطية المحيطة بالحبل الشوكي سميكة وبها ندوب، وينتج عن هذا ضغط وانضغاط الحبل الشوكي العلوي، ونتيجة لذلك، قد يشعر الطفل بالتعب في الساقين وضعف تدريجي ويصبح نشاطه البدني أقل.

وقد تحدث اضطرابات أخرى، مثل متلازمة النفق الرسغي، نتيجة لانضغاط العصب، والناتج عن التشوهات العظمية وتخزين غلوكوز أمينوغلايكين بالخلايا. وقد تظهر سلوكيات غير طبيعية لدى الأطفال المصابين بحالات أكثر شدة من متلازمة هنتر. وغالبًا ما يتأثر النمو العقلي للطفل بسبب هذه الحالة بين سن سنتين إلى ست سنوات.

ويحدث فرط النشاط عند بعض الأطفال مع صعوبة الانتباه أو اتباع التوجيهات، قد يتصرف الطفل أيضًا بعدوانية ويبدو غير قادر على الشعور بالخطر، ومع تراجع النشاط الجسدي للطفل بشكل عام، تكون هذه المشكلات السلوكية أقل حدة. وقد تحدث أيضًا نوبات صرع للطفل أيضاً.

طول مدة التعافي من الأمراض الأخرى:
يجب أن تدرك أن وقت التعافي من أمراض الطفولة العادية قد يكون أطول لدى الأطفال المصابين بمتلازمة هنتر أو أنواع داء عديد السكاريد المخاطي الأخرى. ونتيجة لذلك، تأكد من اتخاذ إجراءات وقائية عامة، على سبيل المثال، قم بإعطاء الطفل مصل الإنفلونزا وتأكد من تلقي الطفل لجميع التطعيمات الضرورية.

علاج متلازمة هنتر:

لا يوجد علاج معروف للمتلازمة. لكن، أظهرت بعض العلاجات التي تُعطى بالمراحل المبكرة للمرض نجاحًا يتمثل في إبطاء تطور المرض وتخفيف حدته. وتتضمن هذه العلاجات الجديدة ما يلي.

- زرع النخاع العظمي:

في حالة توافق نوع الدم والأنسجة لمتبرع بصحة جيدة مع طفلك، فيمكن استخدام زرع النخاع العظمي لعلاج بعض الأعراض المصاحبة للحالات الخفيفة من متلازمة هنتر. ويتم أخذ نخاع العظم من ورك المتبرع وزراعته في الطفل عن طريق حقنه بالأوردة (عن طريق الوريد). ويمكن لهذا العلاج المساعدة في تخفيف مشكلات التنفس والحركة ووظائف القلب والكبد والطحال، كما يمكنه أيضًا أن يساعد في الوقاية من تدهور الحالة العقلية للطفل، ولن يكون هذا العلاج مفيدًا مع مشكلات العظام أو الرؤية..

- العلاج بالإنزيم:

يستخدم هذا العلاج إنزيمات من صنع الإنسان أو معدلة وراثيًا لتحل محل الإنزيمات المفقودة أو المعيبة لدى الطفل وتخفيف أعراض المرض، ويتم إعطاء هذا العلاج والمسمى إندورسالفيس (إلابراسي) مرة أسبوعيًا من خلال خط وريدي.

وفي حالة إعطاء العلاج البديل للإنزيمات بوقت مبكر بما يكفي، فقد يؤخر أو يمنع بعض أعراض المتلازمة، وعلى الرغم من ذلك، فمن غير الواضح ما إذا كانت التحسنات التي يوفرها هذا العلاج قوية بما يكفي لزيادة جودة حياة المصابين بالمرض. بالإضافة إلى ذلك، لم تظهر نتائج مفيدة في تحسين التفكير والذكاء مع العلاج البديل للإنزيمات.

ويمكن حدوث تفاعل حساسي حاد أثناء العلاج البديل للإنزيمات، وتتضمن الآثار الجانبية المحتملة الأخرى حدوث صداع وحمى وحساسية جلدية وارتفاع ضغط الدم، ومع ذلك، تهدأ الآثار الجانبية بمرور الوقت.

- المعالجة الجينية:

يمكن لاستبدال الصبغي المسؤول عن إنتاج الإنزيم المفقود معالجة متلازمة هنتر بشكل نظري، ولكن الأمر بحاجة لمزيد من البحث.

علاج المضاعفات

يمكن لاستئصال اللّوزتين واللحمية فتح ممرات الهواء لدى الطفل والتخفيف من انقطاع النفس أثناء النوم، ولكن مع تطور المرض، تستمر الأنسجة بالسماكة وقد ترتد هذه المشكلات مرة أخرى. وقد يكون من المفيد استخدام أجهزة التنفس التي تعمل بضغط الهواء للحفاظ على ممرات الهواء مفتوحة - مثل أجهزة ضغط مجرى التنفس الإيجابي المستمر (CPAP) أو ضغط مجرى التنفس الإيجابي ثنائي المستوى - (BiPAP) لعلاج انسداد الممرات الهوائية العلوية وانقطاع النفس أثناء النوم، كما يفيد الحفاظ على ممرات التنفس لدى الطفل مفتوحة في تجنب انخفاض مستويات الأكسجين بالدم.

التعامل مع المضاعفات القلبية، مثل ضغط الدم المرتفع والنفخة القلبية وتسريب صمامات القلب. وإذا كان الطفل يعاني من مشكلات خطيرة بالقلب والأوعية، فقد يوصي الطبيب بعمل جراحة استبدال صمامات القلب.

علاج مشكلات الهيكل العظمي والنسيج الضام، وقد تتحسن مرونة مفاصل الطفل مع العلاج الطبيعي، وهو ما يساعد في التعامل مع التيبس والحفاظ على وظيفة المفصل. ومع ذلك، فلا يمكن للعلاج الطبيعي وقف التراجع المستمر لحركة المفصل، وقد يحتاج الطفل في نهاية الأمر إلى استخدام كرسي متحرك بسبب شدة الألم وضعف قوة التحمل.

ويمكن للجراحة معالجة الفتق، ولكن عادةً لا تكون النتائج مثالية بسبب وجود مشاكل بالأنسجة الضامة، وغالباً ستكون هناك حاجة لتكرار هذا الإجراء. وتشمل خيارات السيطرة على الفتق لدى الطفل استخدام حزام الفتق الداعم عوضًا عن الجراحة بسبب مخاطر التخدير والجراحة.

إدارة المضاعفات العصبية، مثل إجراء جراحة من أجل تصريف السوائل الزائدة أو استئصال الأنسجة المتراكمة، وإذا كان الطفل يعاني من نوبات تشنجية، فقد يصف الطبيب الأدوية المضادة للتشنجات.

التحكم في المشكلات السلوكية، حيث إن توفير بيئة منزلية آمنة يمثل إحدى أهم الطرق التي يمكن من خلالها السيطرة على هذه الحالة، وقد أظهر علاج المشكلات السلوكية بالأدوية نجاحًا محدودًا بسبب الآثار الجانبية لمعظم الأدوية والتي قد ينتج عنها تفاقم مضاعفات أخرى للمرض، مثل مشكلات التنفس.

التعامل مع مشكلات النوم، حيث يمكن للأدوية مثل المهدئات وخاصة الميلاتونين تحسين النوم، كما قد يكون من المفيد الحفاظ على مواعيد نوم محددة والتأكد من نوم الطفل في غرفة مظلمة جيدًا. كما قد يكون من المفيد إنشاء بيئة آمنة بغرفة نوم الطفل، كوضع المراتب على الأرض وتبطين الجدران وإزالة كل الأساسات الصلبة ووضع تلك المرنة فقط، بالإضافة إلى وضع الألعاب الآمنة بالغرفة، حيث يساعد ذلك في الاطمئنان بشكل أكبر عند معرفة أن فرص حدوث إصابات للطفل قد انخفضت.

اعداد دكتورة هند الشرهان