اضطرابات نوبات الصرع المرتبطة بجينSCN1A

التعريف والخلفية

اضطرابات الصرع المرتبطة بجين SCN1A هي مجموعة من الحالات العصبية الوراثية التي تؤثر على الإشارات الكهربائية في الدماغ. تحدث بسبب طفرة في جين يُسمى **SCN1A**، الذي يتحكم في قنوات الصوديوم داخل خلايا الدماغ.

تتراوح هذه الاضطرابات من حالات بسيطة مثل **النوبات الحموية**، إلى حالات أكثر شدة مثل **متلازمة درافيت** .وتظهر الأعراض عادة في **الطفولة المبكرة**، خاصة خلال السنة الأولى من العمر.

تشمل الأعراض الشائعة:

- نوبات مصاحبة للحمى
- نوبات متكررة أو طويلة
- تدهور في التطور أو صعوبات في التعلم لدى بعض الأطفال
- في الحالات الشديدة: مشاكل في التوازن والتركيز، واضطرابات سلوكية

الوراثة

تُورث اضطرابات SCN1A في الغالب بطريقة تُسمى **الوراثة السائدة**، أي أن وجود نسخة واحدة من الجين المصاب قد تسبب المرض. ومع ذلك، فإن كثيرًا من الحالات تحدث بسبب **طفرة جديدة** لم يرثها الطفل من الأبوين.

كل طفل لأحد الوالدين المصابين لديه احتمال بنسبة **50%**أن يرث الطفرة، لكن ليس بالضرورة أن تظهر عليه الأعراض لأن التأثير (النفوذية) يختلف من شخص لآخر.

التشخيص

يتم التشخيص من خلال:

- ملاحظة الأعراض السريرية مثل النوبات مع الحمى أو تأخر التطور
- فحص وراثي للتأكد من وجود طفرة في جينSCN1A
- تخطيط الدماغEEG
- أحيانًا تصوير بالرنين المغناطيسي MRI للدماغ

الفحص الوراثي يساعد على تأكيد التشخيص واستبعاد أمراض أخرى مشابهة.

العلاج

الهدف الأساسي هو **التحكم في النوبات** وتقليل المضاعفات. ويشمل العلاج:

1. **أدوية مضادة للنوبات** مثل:
   - كلوبازام(Clobazam)
   - ستيريبنتول(Stiripentol)
   - حمض الفالبرويك(Valproic acid)
   - الكانابيديول(CBD)
   - إيثوسكسيميد لبعض أنواع النوبات
2. **حمية الكيتو** :نظام غذائي عالي الدهون منخفض الكربوهيدرات، قد يُقلل من تكرار النوبات.
3. تجنّب بعض الأدوية التي **قد تزيد النوبات سوءًا**، مثل:
   - كاربامازيبين
   - فينيتوين
   - لاموتريجين
4. **السلامة المنزلية**:
   - تجنب السباحة أو الاستحمام دون إشراف
   - ارتداء خوذة في حال وجود نوبات سقوط مفاجئ
   - النوم الجيد وتجنّب الإجهاد

العلاجات الجديدة والتجريبية

توجد عدة علاجات جديدة تحت الدراسة أو في الاستخدام المحدود:

- **الكانابيديول (CBD)** المستخلص من نبات القنب، وقد أظهر فاعلية في تقليل النوبات لدى مرضى متلازمة درافيت.
- **فينفلورامين** :دواء يستخدم في أوروبا وحقق نتائج جيدة، لكن لا يزال قيد الدراسة في بعض الدول.
- **التحفيز العميق للدماغ** :**(DBS)** تقنية تُستخدم في الحالات الشديدة.
- أبحاث تجريبية على أدوية جديدة وتعديلات جينية مستقبلية.

المصادر(Resources)

- GeneReviews – *SCN1A Seizure Disorders*, University of Washington, Seattle. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1318
- Dravet Syndrome Foundation: www.dravetfoundation.org
- Epilepsy Foundation: www.epilepsy.com
- American Epilepsy Society: www.aesnet.org

اعداد وترجمة دكتورة هند الشرهان