

داء عديد السكاريد الشحمي من النوع الثاني (ألفا/بيتا)

Mucopolipidosis II alpha/beta (I-cell disease)

الوصف

داء عديد السكاريد الشحمي من النوع الثاني (المعروف أيضاً باسم مرض الخلية الشجرية *I-cell disease*) هو اضطراب مترقي يُضعف وظائف الجسم بشكل متزايد ويؤثر على أجزاء متعددة منه. غالباً لا يعيش المصابون إلى ما بعد مرحلة الطفولة المبكرة.

منذ الولادة، يكون الأطفال المصابون صغار الحجم ويعانون من ضعف في توتر العضلات (ارتخاء عضلي) وضعف في البكاء. ينمو هؤلاء الأطفال ببطء بعد الولادة، وغالباً ما يتوقف نموهم خلال السنة الثانية من العمر. كما يتأخر تطوّرهم، خصوصاً في الكلام والمهارات الحركية مثل الجلوس والوقوف.

عادةً ما يعاني الأطفال المصابون من عدة تشوهات عظمية، كثير منها يظهر منذ الولادة، مثل: تحدب غير طبيعي في الجزء العلوي من الظهر (الحداب)، التفاف غير طبيعي في القدمين (القدم الحنفاء)، خلع الورك، عظام طويلة ذات شكل غير معتاد، وقصر اليدين والأصابع. كما أن لديهم تشوهات مفصليّة (تقلصات) تحدّ بشكل كبير من القدرة على الحركة. معظم الأطفال لا يكتسبون القدرة على المشي بشكل مستقل. كما يظهر لديهم ما يسمى **خلل التنسج المتعدد العظام**، وهو مصطلح يشير إلى مجموعة من التشوهات العظمية تُكشف بالأشعة السينية.

تشمل السمات الأخرى: وجود فتق سري أو إربي، اعتلال في صمامات القلب، ملامح وجه خشنة، تضخم اللثة (فرط تنسج اللثة)، تصلب الحبال الصوتية الذي يؤدي إلى بحة الصوت، ضيق مجرى التنفس مما يسبب التهابات متكررة في الجهاز التنفسي، بالإضافة إلى التهابات متكررة في الأذن قد تؤدي إلى فقدان السمع.

التكرار

يُعد هذا المرض نادراً، إلا أن معدل انتشاره الدقيق غير معروف. يُقدّر حدوثه بنحو حالة واحدة من بين كل 100,000 إلى 400,000 شخص حول العالم.

الأسباب

تحدث الإصابة نتيجة طفرات في **جين GNPTAB** ، الذي يوفر تعليمات لتصنيع جزء من إنزيم يسمى **GlcNAc-1-phosphotransferase**.

هذا الإنزيم مسؤول عن إضافة جزيء يُسمى **مانوز-6-فوسفات (M6P)** إلى بعض الإنزيمات الهاضمة لتوجيهها نحو **الليزوزومات** (الأجسام الحالة- لأنها تحوي انزيمات تحلل المواد- داخل الخلية).

عندما تحدث الطفرات في هذا الجين، لا يتم تصنيع الإنزيم الوظيفي، وبالتالي لا تُعلّم الإنزيمات الهاضمة بعلامة M6P ، فبدلاً من انتقالها إلى الليزوزومات، تُفرز خارج الخلية وتبقى غير فعالة داخلها. هذا يؤدي إلى تراكم الجزيئات الكبيرة داخل الليزوزومات، مما يسبب أعراض المرض.

تؤدي بعض الطفرات الأخرى في الجين نفسه إلى مرض أخف يُسمى **داء عديد السكاريد الشحمي من النوع الثالث (ألفا/بيتا)** ويُعتبر كلا المرضين طيفاً من شدة الحالة ذاتها.

الوراثة

يُورث هذا المرض وفق نمط متنحي

، أي يجب أن يرث الطفل نسختين متحورتين من الجين (واحدة من كل والد). بينما يكون الوالدان عادةً حاملين للطفرة دون ظهور أعراض عليهم.

أسماء أخرى للحالة

- مرض الخلية الشجرية (*I-cell disease*)
- داء الخلايا المتضمنة (*Inclusion cell disease*)
- MLII
- داء عديد السكاريد الشحمي من النوع الثاني

موارد إضافية ومراجع

- مركز معلومات الأمراض النادرة والجينية – MLII: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6749/index>
- منظمة الأمراض النادرة NORD: <https://rarediseases.org/>
- قاعدة بيانات OMIM – MLII: <https://omim.org/entry/252500>
- PubMed: مقالات بحثية حديثة على:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=%28%28mucopolipidosis+type+ii%5BTIAB%5D%29+OR+%28i-cell+disease%5BTIAB%5D%29+OR+%28inclusion+cell+disease%5BTIAB%5D%29+OR+%28mucopolipidosis+ii%5BTIAB%5D%29%29+AND+english%5Bla%5D+AND+human%5Bmh%5D+AND+%22last+3600+days%22%5Bdp%5D>

اعداد وترجمة د/هند الشرحان