

مرض كرابه - (Krabbe disease)

التعريف

مرض كرابه هو اضطراب وراثي نادر يصيب الجهاز العصبي، ويُصنّف ضمن مجموعة أمراض الدماغ المعروفة باسم اللوكودستروفية (leukodystrophies) التي تؤثر على المادة البيضاء في الدماغ، بسبب خلل في غلاف الأعصاب (المَيَالين) المسؤول عن نقل الإشارات العصبية بسرعة وكفاءة.

الأسباب

يحدث مرض كرابه نتيجة خلل في جين **GALC** ، مما يؤدي إلى نقص أو غياب إنزيم يسمى **غالاكتوسيل سيراميداز (galactosylceramidase)**. هذا الإنزيم ضروري لتكوين المَيَالين، وهو الغلاف الذي يحيط بالألياف العصبية ويحميها. في غياب الإنزيم، يتفكك المَيَالين، تموت الخلايا العصبية، ولا تعمل الأعصاب في الدماغ وبقية الجسم بشكل سليم. يمكن أن يظهر المرض في أعمار مختلفة:

- النوع المبكر: يظهر خلال الأشهر الأولى من الحياة، ومعظم الأطفال المصابين به يتوفون قبل بلوغ عمر السنتين.
- النوع المتأخر: يبدأ في أواخر الطفولة أو بداية المراهقة.

يرث الطفل المرض إذا كان كلا الوالدين حاملين للطفرة الجينية غير العاملة. لكل طفل في هذه الحالة احتمال 25% للإصابة. النمط الوراثي متّجّ جسدي.

المرض نادر جداً، وهو أكثر شيوعاً بين الأشخاص من أصل إسكندنافي.

الأعراض

في النوع المبكر

- تغير في توتر العضلات من ارتخاء إلى تيبس
- فقدان السمع الذي يتطور إلى صمم
- فشل في النمو
- صعوبة في التغذية
- تهيج وحساسية مفرطة للأصوات العالية
- نوبات صرع شديدة (قد تبدأ في سن مبكرة جداً)
- حُمى غير مفسرة
- فقدان البصر الذي يتطور إلى عمى
- قيء متكرر

في النوع المتأخر

قد تبدأ الأعراض بمشاكل في الرؤية، تليها صعوبة في المشي وتيبس العضلات. تختلف الأعراض من شخص لآخر، وقد تظهر أعراض إضافية.

الفحوصات والتشخيص

يقوم الطبيب بالفحص السريري وسؤال الأهل عن الأعراض. من الفحوصات الممكنة:

- فحص دم لقياس مستوى إنزيم galactosylceramidase في كريات الدم البيضاء
- قياس بروتين السائل الدماغي الشوكي (CSF total protein)
- الفحص الجيني لطفرات جين GALC
- التصوير بالرنين المغناطيسي للدماغ
- دراسة سرعة التوصيل العصبي

العلاج

لا يوجد علاج نوعي لمرض كرابه. في بعض الحالات أجريت زراعة نخاع العظم في المراحل المبكرة، لكن هذا العلاج يحمل مخاطر.

المآل (التشخيص المستقبلي)

المرض غالباً خطير ومهدد للحياة. معظم الأطفال المصابين بالنوع المبكر يتوفون قبل عمر سنتين. أما المصابون في الأعمار الأكبر فقد يعيشون حتى البلوغ، لكن مع إصابة عصبية متقدمة.

المضاعفات المحتملة

- العمى
- الصمم
- مشاكل شديدة في توتر العضلات

متى يجب مراجعة الطبيب؟

يجب مراجعة الطبيب إذا ظهرت على الطفل أعراض المرض. يُنصح بالتوجه مباشرة للطوارئ أو الاتصال بالإسعاف إذا ظهرت:

- نوبات صرع
- فقدان الوعي
- وضعيات غير طبيعية للجسم

الوقاية

- ينصح بالاستشارة الوراثية للعائلات التي لديها تاريخ مرضي مع كرابه قبل الإنجاب.
- يمكن إجراء فحص دم للكشف عن حَمَلَة الطفرة الجينية.
- يمكن إجراء فحوص ما قبل الولادة (مثل بزل السلى أو أخذ عينات من الزغابات المشيمية) لاكتشاف إصابة الجنين.

أسماء أخرى للمرض

- اللوكودستروفية بالخلايا الكروية (Globoid cell leukodystrophy)
- نقص غالاكتوسيريبروسيداز (Galactocerebrosidase deficiency)
- غالاكتوسيل سيراميداز (Galactosylceramidase)

المصادر

Katirji B. Disorders of peripheral nerves. In: Jankovic J, Mazziotta JC, Pomeroy SL, Newman NJ, eds. *Bradley and Daroff's Neurology in Clinical Practice*. 8th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2022:chap 106.

Seaborg KA, Kwon JM. Neurodegenerative disorders of childhood. In: Kliegman RM, St. Geme JW, Blum NJ, et al, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 22nd ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2025:chap 639.

Tay S, Pastores GM. Lysosomal storage diseases. In: Ashwal S, Pearl PL, eds. *Swaiman's Pediatric Neurology: Principles and Practice*. 7th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2026:chap 63.

اعداد وترجمة د/هند الشرهان