صحيفة وقائع داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول للآباء والأمهات

ما هو داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول (MPS I)؟

ينتمي داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول إلى مجموعة من اضطرابات اختزان جسيمات الحالة الموروثة المعروفة باسم عديدات السكاريد المخاطية (MPS). يحدث داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول بسبب غياب أو نقص إنزيم معين، ألا وهو ألفا-إل-إيدورونيداز، وهو مطلوب لامتصاص الجليكوزامينوجليكان (GAGs). بسبب هذا النقص، يتم تخزين الجليكوزامينوجليكان في الخلايا في جميع أنحاء الجسم، مما يؤدي إلى تلف خلوي تدريجي مع مشاركة متعددة الأجهزة.

ما علامات وأعراض داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول؟

عادة لا يظهر الرضع المصابون بداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول أية أعراض عند الولادة، ولكن قد يصابون بمرض سريري في أول 6 إلى 12 شهرًا من الحياة ويمكنهم الاستفادة من التدخل المبكر. يؤثر داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول على أجهزة متعددة، بما في ذلك الجهاز العصبي والجهاز التنفسي والقلب والجهاز العضلي الهيكلي. كما أنه يؤثر على السمع والرؤية.

يعد داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول بمثابة تسلسل متواصل من الأمراض، حيث يعاني بعض المرضى من أعراض عصبية وجسدية (متلازمة هيرلر) والبعض الآخر يعاني من أعراض جسدية في المقام الأول (متلازمات هيرلر - سكي أو سكي).

متلازمة هيرلر

في الشكل الحاد من داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول (متلازمة هيرلر)، يكون التأخر في النمو واضحًا بنهاية السنة الأولى، حتى مستوى معين خلال السنة الثانية من العمر يتبعها تدهور معرفي تدريجي. قد تكون اللغة محدودة بسبب فقدان السمع والتهابات الأذن المتكررة. قد تتضمن السمات الجسدية قبل نهاية السنة الأولى الفتاق، وتشوهات الهيكل العظمي (عادة الحداب القطني)، وتغيم القرنية، وملامح الوجه الخشنة، والتهاب الأنف المزمن، وتيبس المفاصل، وتضخم الكبد والطحال. ومن دون علاج، عادة ما يموت الأطفال المصابون بداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول الشديد قبل سن 10 سنوات بسبب الإصابات العصبية و/ أو مرض انسداد مجرى الهواء العلوي و/ أو المضاعفات القلبية.

متلازمة هيرلر-سكي أو متلازمة سكي

قد يختلف مستوى ذكاء الأطفال الذين يعانون من أشكال طفيفة من الإصابة بداء MPS I (متلازمة هيرلر – سكي أو سكي) من الذكاء العادي إلى صعوبات التعلم الخفيفة. قد تتضمن السمات الجسدية الإصابة بمرض انسداد مجرى الهواء العلوي، وأمراض هيكلية وعضلية تتضمن انخفاض نطاق حركة المفاصل، وتغيم القرنية، وأمراض صمامات القلب. قد يتراوح العمر الافتراضي للأفراد الذين يعانون من إصابة طفيفة من سنوات المراهقة إلى مرحلة البلوغ.

كيف يتم تحديد مرض داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول وتشخيصه؟

يحتاج جميع الرضع الذين لديهم نتيجة فحص غير طبيعية لداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول الذي يصيب حديثي الولادة إلى فحص سريري وتأكيد الإصابة من خلال تحليل الجليكوزامينوجليكان بالبول واختبار الإنزيم وتحليل جين داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول. يعتمد تشخيص داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول على ارتفاع مستوى الجليكوزامينوجليكان في البول ونقص إنزيم ألفا-إل-إيدورونيداز، إلى جانب تحليل الجينات.

NORTH CAROLINA NEWBORN SCREENING PROGRAM

صحيفة وقائع داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول للآباء والأمهات

كيفية التعامل مع الفحص غير الطبيعي لداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول؟

يقيس فحص حديثي الولادة مستوى ألفا-إل-إيدورونيداز في بقعة الدم الجافة. التشخيص المبكر مهم لبدء العلاج لتحسين النتائج على المدى الطويل. إذا تم إخطارك بأن نتيجة فحص أحد مرضاك بداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول لحديثي الولادة كانت إيجابية، يجب إحالة الرضيع إلى قسم علم الوراثة للأطفال والتمثيل الغذائي بجامعة North Carolina من أجل التقييم و الاختبار التأكيدي (984-974-1401).

كيف يتم علاج الإصابة بداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول؟

تتوفر خيارات العلاج الحالية لمنع تطور الأعراض وتحسين نوعية الحياة. قد يشمل العلاج ما يلي، مع الرعاية الداعمة لأعراض محددة حسب الضرورة:

- بالنسبة للأفراد الذين يعانون من داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول الشديد (متلازمة هيرلر)، فإن زرع الخلايا الجذعية المكونة للدم (HSCT) هو العلاج الموصى به. يستبدل زرع الخلايا الجذعية المكونة للدم نخاع العظم في الجسم بخلايا جذعية دموية سليمة قادرة على إنتاج الإنزيم المفقود. عند إجرائه مبكرًا، من الناحية المثالية قبل 6 إلى 12 شهرًا من العمر، ثبت أن زرع الخلايا الجذعية المكونة للدم يمنع تطور الأمراض العصبية والضعف الإدراكي لدى الأطفال الذين يعانون من شكل حاد من داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول. يمكن لزرع الخلايا الجذعية المكونة للدم أن يمنع أيضًا تطور بعض الأعراض الجسدية لداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول، ولكن قد لا تتأثر أمراض العظام وتغيم القرنية بزرع الخلايا الجذعية المكونة للدم.
- بالنسبة للأفراد الذين يعانون من داء عديدات السكاريد المخاطية الطفيف من النوع الأول، قد يمنع العلاج الإنزيمي التعويضي بحقن الوريد (IV ERT) أو يبطئ من تطور بعض الأعراض الجسدية. يتم إعطاء هذا العلاج عن طريق الحقن الوريدي الأسبوعي ليحل محل الإنزيم الغائب أو الناقص (ألفا-إل-إيدورونيداز). من غير المتوقع أن يؤثر العلاج الإنزيمي التعويضي بالحقن الوريدي على المرض العصبي لأن الإنزيم الذي يتم إعطاؤه عن طريق الوريد لا يعبر الحاجز الدموي الدماغي.

تتوفر هذه العلاجات حاليًا في ولاية North Carolina وسيتم مناقشتها مع العائلات من قبل فريق متابعة جامعة North Carolina.

أين أذهب للحصول على مزيد من المعلومات؟

استخدم كاميرا هاتفك لمسح رموز الاستجابة السريعة (QR) ضوئيًا أدناه.

المعلومات الصحية والإحالات بجامعة North Carolina

صحيفة وقائع الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية لمرض داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول

ميدلاين بلس

أين يمكن للوالدين للحصول على معلومات؟

استخدم كاميرا هاتفك لمسح رموز الاستجابة السريعة (QR) ضوئيًا أدناه.

الجمعية الوطنية لمرض عديدات السكاريد المخاطية، إنك.

اختبار الطفل الأول

المنظمة الوطنية للاضطرابات النادرة

قسم الصحة العامة لإدارة الصحة والخدمات الإنسانية North Carolina
www.ncdhhs.gov
http://slph.ncpublichealth.com
N.C. DHHS هي جهة عمل ومقدم خدمة متكافئ الفرص.

تم دعم صحيفة الوقائع هذه من قبل مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها التابعة لوزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية (HHS) كجزء من منحة المساعدة المالية التي يبلغ مجموعها 423,900 دولار بتمويل من مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية بنسبة 100 بالمئة. المحتويات خاصة بالمؤلف (المؤلفين) ولا تمثل بالضرورة وجهات نظر رسمية أو مصادقة من قبل مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية أو حكومة الولايات المتحدة.