برنامج فحص حديثي الولادة في كارولينا الشمالية

صحيفة وقائع سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X الموجهة إلى مقدمي الخدمات

ما هو مرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X؟

مرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X (X-ALD) هو اضطراب بيروكسيومي نادر ناتج عن طفرات في جين ABCD1، مما يؤدي إلى تراكم الأحماض الدهنية طويلة السلسلة (VLCFA) التي تُلحق الضرر بالمادة البيضاء في الدماغ والحبل الشوكي والغدد الكظرية. يكون مرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X أكثر حدةً في الذكور عن الإناث. لا توجد عادة علامات تدل على الإصابة بمرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X عند الولادة، وهناك تباين واسع في شدة وعمر ظهور الأعراض، حتى داخل الأسرة الواحدة.

هناك ثلاثة أنواع من مرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X تُصيب بشكل أساسي الذكور:

- **النوع الدماغي في مرحلة الطفولة** - يؤثر هذا النوع من مرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X على الدماغ والغدد الكظرية. يبدو الذكور طبيعيين عند الولادة ولكن عادة ما تظهر عليهم الأعراض في سن 4-8 سنوات، على الرغم من أن البعض قد لا تظهر عليه أي أعراض قبل سن عامين. قد تشمل الأعراض السلوك المفرط النشاط، وفقدان المهارات التنموية والحركية، وضعف التنسيق، والنوبات، وصعوبة البلع، وفقدان البصر والسمع.
- **اعتلال الأعصاب النخاعية الكظرية (AMN)** - يؤثر اعتلال الأعصاب النخاعية الكظرية على الحبل الشوكي. تظهر الأعراض عادة في أواخر العشرينات، وتشمل ضعفًا في الساقين وتشوهات العضلة العاصرة وقصور الغدة الكظرية.
- **مرض أديسون** - في هذا النوع، يُصاب المرضى بقصور قشرة الكظر، والذي يمكن أن يهدد الحياة إذا لم يتم علاجه. يمكن أن تبدأ الأعراض في الظهور في مرحلة الطفولة أو البلوغ.

نظرًا لأن الجين ABCD1 موجود على الكروموسوم X، فتكون الإناث حاملة للحالة. وعلى الرغم من أن معظمهن لا تظهر عليهن أي أعراض، إلا أن قد يظهر على بعضهن أعراضًا خفيفة في وقت لاحق من الحياة، عادةً بعد سن 35 عامًا. قد تشمل الأعراض التصلب التدريجي والضعف والخدر والألم في المفاصل ومشاكل المسالك البولية.

كيف يتم تحديد مرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X وتشخيصه؟

يقوم مختبر الصحة العامة في ولاية كارولينا الشمالية (NCSLPH) بفحص عينات من كل رضيع يولد في ولاية كارولينا الشمالية بحثًا عن مرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X، وذلك عن طريق قياس بعض المؤشرات الحيوية من عينة بقعة الدم التي تم الحصول عليها عند الولادة. يجب تأكيد الفحص الإيجابي عن طريق اختبارات دم إضافية سيتم طلبها خلال موعد اختبار تأكيدي في UNC. ستستغرق النتائج حوالي 7 إلى 21 يومًا. إذا وُجد أن الرضيع لديه نسبة مرتفعة من الأحماض الدهنية طويلة السلسلة وطفرة مسببة للمرض في جين ABCD1، فإن هذا سيؤكد تشخيص الإصابة بمرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X.

هناك اضطرابات بيروكسيومية أخرى يمكن أن تؤدي إلى نتيجة فحص إيجابية لحديثي الولادة عند قياس نسبة الأحماض الدهنية طويلة السلسلة، وتشمل متلازمة زيلويغر، سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ عند حديثي الولادة، ومرض ريفسام عند الأطفال. قد تكون هناك حاجة إلى إجراء اختبارات إضافية للتمييز بين هذه الاضطرابات.

برنامج فحص حديثي الولادة في كارولينا الشمالية

صحيفة وقائع سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X الموجهة إلى مقدمي الخدمات

كيفية التعامل مع الفحص غير الطبيعي لمرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X؟

- بمجرد التحدث مع منسق فحص سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X عند حديثي الولادة في UNC، اتصل بالعائلة على الفور لوصف نتيجة فحص حديثي الولادة. أكد على أن هناك حاجة إلى إجراء اختبار تشخيصي للتأكد مما إذا كان الرضيع مصابًا بمرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X. أبلغ العائلة بأن منسق فحص سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X عند حديثي الولادة في UNC سيتصل بهم لتحديد موعد في غضون أسبوع لطلب الخضوع لاختبار تأكيدي. تزويد الأسرة بمعلومات الاتصال بفريق المتابعة التابع لـ UNC (919-966-4202).
- استدعي منسق فحص سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X عند حديثي الولادة في UNC (919-216-1622) بمجرد الاتصال بالعائلة.
- اتصل بقسم المواعيد في UNC (984-974-1401) لإجراء إحالة إلى قسم علم الوراثة والتمثيل الغذائي لدى الأطفال في UNC (UNC Pediatric Genetics and Metabolism). يمكن العثور على معلومات حول الإحالات على موقع الويب الخاص بهم (انظر رموز الاستجابة السريعة وروابط الموارد أدناه). سيقوم أخصائي الوراثة بإحالة الرضيع إلى أخصائي الغدد الصماء وطبيب الأعصاب للأطفال إذا تم تأكيد إصابته بمرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X.

كيف تتم مراقبة مرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X وعلاجه؟

ستكون هناك حاجة إلى مراقبة طويلة الأجل لرصد أعراض مرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X من قبل أخصائيين مختلفين.

تتوفر علاجات مختلفة لكل نوع من أنواع مرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X.

- بالنسبة للنوع الدماغي في مرحلة الطفولة من مرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X، يمكن لزراعة الخلايا الجذعية المكونة للدم / زراعة النخاع العظمي (HSCT) في مرحلة مبكرة أن يمنع تطور المرض لدى الذكور المصابين. يمكن تحديد الوقت المناسب لعملية الزراعة على أساس تغييرات محددة في الدماغ يتم تحديدها بواسطة التصوير بالرنين المغناطيسي المتخصص والاختبارات الأخرى. سيُحيل الفريق المسؤول عم العلاج الحالة إلى خبير عمليات الزراعة.
- بالنسبة لاعتلال الأعصاب النخاعية الكظرية، يشمل العلاج العلاج الطبيعي والمشورة واستبدال كورتيكوستيرويدات.
- يشمل علاج مرض أديسون العلاج ببدائل الكورتيكوستيرويدات.

أين أذهب للحصول على مزيد من المعلومات؟

معلومات UNC الصحية عن الإحالات:
https://www.uncchildrens.org/uncmc/unc-childrens/care-treatment/genetic-disorders/referrals/

الصفحة الرئيسية المرجعية لعلم الوراثة:
https://medlineplus.gov/genetics/condition/x-linked-adrenoleukodystrophy/

ورقةACT لدى ACMG :
https://www.acmg.net/PDFLibrary/X-ALD-ACT-Sheet.pdf

ALD Alliance:
https://www.aldalliance.org/

قسم الصحة العامة التابع لوزارة الصحة والخدمات الإنسانية في ولاية كارولينا الشمالية

www.ncdhhs.gov

http://slph.ncpublichealth.com

كارولينا الشمالية وزارة الصحة والخدمات الإنسانية هي جهة عمل ومقدم خدمة متكافئ الفرص.

NC DEPARTMENT OF HEALTH AND HUMAN SERVICES

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 دولارًا بتمويل من مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية بنسبة 100 بالمائة. 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.