

## مقاله آموزشی

### علائم بالینی موکوپلی ساکاریدوز

#### کیمیا کهریزی\*

#### مقدمه

و تورم عصب اپتیک، هیپرتانسیون چشمی و گلوکوم) را در برمی گیرد (۳ و ۲) (جدول ۱).

#### ۱. موکوپلی ساکاریدوز I

علائم بالینی موکوپلی ساکاریدوز I در یک طیف وسیع (خفیف تا شدید) قرار می گیرد. شدیدترین شکل اختلال نشانگان هورلر و خفیفترین شکل آن نشانگان شای است (تصویر ۱ و ۲).

#### نشانگان هورلر

این شکل از موکوپلی ساکاریدوز I شکل شدید و پیشرونده بیماری همراه

موکوپلی ساکاریدوزها گروهی از بیماری های ژنتیکی هستند که در آنها اختلال در متابولیسم موکوپلی ساکاریدها منجر به تجمع این مواد در بافت های مختلف می شود. علائم بالینی نیز ناشی از تجمع موکوپلی ساکاریدها (گلیکوز آمینو گلیکان ها) در اعضا مختلف است. تجمع این مواد منجر به عقب ماندگی ذهنی پیشرونده و نقصان تکامل عصبی در سال های اول زندگی می شود (۱). این گروه بیماری ها بر اساس نقص آنزیمی و علائم بیماری به ۷ گروه مختلف تقسیم می شوند. موکوپلی ساکاریدوز طیفی از علائم عمومی شامل علائم تنفسی، اسکلتی، عصبی، قلبی، گوارشی و چشمی (شامل کدورت قرنیه، آتروفی

#### جدول ۱. مقایسه علائم بالینی موکوپلی ساکاریدوزها

ناهنجاری های تنفسی	ناهنجاری های قلبی	اختلال رفتاری/هوشی	درگیری سیستم عصبی مرکزی	درگیری اسکلتی	گلوکوم	درگیری عصب اپتیک	رتینوپاتی	کدورت قرنیه	گونه
+++	+++	+++	+	+++	++	++	++	+++	هورلر
++	++	++	+	++	++	++	++	++	هورلر-شای
++	++	+	+	++	+	+	++	+	شای
++	++	++	++	+	+	+	++	+	هانتر
+	+	+++	+++	+	+	+	+++	+	سان قیلیو
+	+		++	+++	+	+	++	+	مورکیو
++	++		+	+++	++	++		+++	ماروتو-لامی
++	++	++	++	++		++		++	اسلای
				+	؟	؟	؟	؟	ناتوویج

+: خفیف، ++: متوسط، +++: شدید، ?: نامعلوم

\* کیمیا کهریزی، MD

مرکز تحقیقات دانشکده علوم بهزیستی و توانبخشی تهران  
 Email: kkahrizi@uswr.ac.ir / تلفن: ۲۴۰۷۸۱۴