

تشخیص و درمان موکوپلی ساکاریدوز

یوسف شفقتی*

تصویر ۱: موکوپلی ساکاریدوز و آکرودیروز توسیسی^۱

افراد مبتلا به بیماری مشابه در خانواده، برای دستیابی به تشخیص صحیح ضروری است. پس از تکمیل اطلاعات، انجام آزمایش‌های زیر توصیه می‌شود: **الف-** غربالگری موکوپلی ساکاریدها در ادرار که به وسیله نوارهای مخصوص یا Spot test انجام و تغییر رنگ آن با نمونه‌های استاندارد مقایسه می‌شود. مفهوم مثبت شدن آزمایش این است که در ادرار متابولیت‌های گلیکوآمینوگلیکان‌ها (هیپاران سولفات، درمانان سولفات و کراتان سولفات) از حد مجاز بیشتر است.

ب- بررسی استخوان‌های بدن و جستجوی نشانه‌های اسکلتی به نام دیس‌اوستوز متعدد^۲.

مقدمه

برای همکارانی که تجربه کافی در تشخیص، مدیریت و پیگیری بیماری‌های نادر ژنتیکی دارند، چهره و فنوتیپ بیماران مبتلا به موکوپلی ساکاریدوز (MPS) کاملاً شناخته شده است و آنها مشکل چندانی در تشخیص بالینی این بیماران ندارند.

موکوپلی ساکاریدوزها گروهی از بیماری‌های ژنتیکی هستند که به جز نوع II با الگوی وراثت مغلوب اتوزومی منتقل می‌شوند. موکوپلی ساکاریدوز نوع II (بیماری هانتز) توارث وابسته به X مغلوب دارد. علت بیماری جهش ژنتیکی در ژن‌های مسوول تولید آنزیم‌های لیزوزومی دخیل در مسیر شکسته شدن مولکول‌های درشت گلیکوزآمینوگلیکان‌هاست. نتیجه نقص آنزیمی انباشته شدن این مولکول‌ها در لیزوزوم‌های داخل سلولی است. اگر میزان انباشتگی از یک حد آستانه بگذرد، بیماران دچار نشانه‌های مشخص بیماری می‌شوند (۱).

مبتلایان معمولاً در چند ماه یا چند سال اول (بر حسب اینکه به کدام نوع مبتلا باشند) علامتی ندارند و رشد و نمو اغلب آنها طبیعی است. پس از شروع نشانه‌ها به تدریج چهره بیماران تغییر می‌کند و بیماران سیر قهقرایی شدید یا خفیفی را طی می‌کنند و نهایتاً زمین‌گیر می‌شوند و از پا درمی‌آیند (۱ و ۲).

تشخیص

اولین قدم برای رسیدن به تشخیص شک بالینی است. تهیه سابقه دقیق بیماری، سیر نشانه‌ها، شدت آنها و جمع‌آوری اطلاعات مربوط به سایر

* یوسف شفقتی، MD

دانشیار و عضو هیئت علمی مرکز تحقیقات ژنتیک دانشگاه علوم بهزیستی و توان بخشی
E-mail: y_shafeghati@uswr.ac.ir