

مقدمه

بیماری های ذخیره ای لیزوزومی، حدوداً ۵۰ بیماری را شامل می شوند که وجه اشتراک تمامی آن ها تجمع یکسری از مواد زاید (ماکرومولکول ها) در اندامک لیزوزوم سلول هاست. یکی از معروف ترین بیماری های ذخیره ای لیزوزومی بیماری موکوپلی ساکاریدوزیس (MPS) است که نوعی بیماری متابولیکی وراثتی و ناشی از نقص در گروهی از آنزیم های لیزوزومی است که نقش این آنزیم ها شکستن و تخریب زنجیره های طویل کربوهیدراتی به نام

گلیکوزآمینوگلیکان هاست. گلیکوزآمینوگلیکان هایی که سبب این بیماری می شوند شامل هیپاران سولفات، درماتان سولفات، کراتان سولفات، کندروایتین سولفات و هیالورونان هستند. در بیماری MPS تجمع این مواد در اندامک لیزوزوم در سلول ها صورت می گیرد که سپس در جریان خون ترشح می شوند و در نهایت از طریق ادرار دفع می شوند. نقص در ۱۱ آنزیم سبب افزایش این پنج پلی ساکارید در بیماران می شود که در مجموع باعث به وجود آمدن هفت تیپ متفاوت بیماری MPS می شود.

ام پی اس تیپ ۴

تیپ چهارم بیماری MPS سندرم مورکیو نام دارد که این تیپ بیماری خود به دو دسته تقسیم می شود و دو ژن متفاوت از هم هرکدام می توانند به تنهایی باعث بروز این بیماری شوند. وراثت هر دو ژن از نوع اتوزوم مغلوب است و بنابراین این تیپ در ازدواج های خویشاوندی شایع تر است.

سندرم مورکیو تیپ چهارم بیماری MPS است که دارای دو تیپ A و B است. شیوع ابتلا به این بیماری در کشورهای خاورمیانه همانند ایران به نسبت دیگر نقاط جهان به علت نرخ بالای ازدواج خویشاوندی بیشتر می باشد. نرخ ازدواج خویشاوندی در ایران حدوداً ۳۸/۶ درصد است.



MPS IV

MPSIV Type B



MPSIV Type A

شایع‌ترین تیپ MPSIV تیپ A آن است که در این بیماران به دلیل نقص ژنی در آنزیم گالاکتوزآمینوگلیکان ۶ سولفاتاز، میزان گلیکوزآمینوگلیکان افزایش یافته در سلول‌ها، کراتان سولفات و کندروایتین سولفات است. شیوع این تیپ بیماری، یک در هر ۲۰۰ هزار تولد نوزاد زنده در جهان تخمین زده شده است. علائم بالینی مورکیو A شامل اختلالات اسکلتی، کاهش شنوایی، مشکلاتی در قرنیه چشم‌ها، نارسایی‌های قلبی، کوتاه بودن غیرطبیعی قد، اسکلیوز، کیفوز، نقص مینای دندان‌ها، سفتی بیش از حد مفاصل، پیشانی برجسته و گردن کوتاه است. علائم این تیپ از بیماری معمولاً در دوسالگی با افزایش کراتان سولفات و کندروایتین سولفات بروز پیدا می‌کند که اولین علائم ظاهرشونده هم اختلالات اسکلتی و انحنای ستون فقرات است.

جمع بندی:

شدت بیماری در نوع چهارم می‌تواند بسیار متفاوت باشد. هر بیمار از نظر شدت، سیر و درگیری اندام شکل خاص خود را دارد.

گاهی اوقات بیماری فقط در نوجوانی یا بزرگسالی تشخیص داده می‌شود. برخی دیگر به قدری تحت تاثیر قرار می‌گیرند که اولین علائم از همان نوزادی بروز می‌کند.

بیمارانی که به سندرم مورکیو مبتلا هستند، ظاهری شبیه بیماران MPS I یا MPS II ندارند. از لحاظ ظاهری، مشکلات اسکلتی مشخصه این نوع از بیماری است. کوتاهی قد و گردن کوتاه مشخصه‌های معمول این بیماری هستند. نخاع اغلب در معرض خطر است. توانایی‌های ذهنی و هوشی در مبتلایان به سندرم مورکیو مختل نمی‌شود. قلب نیز تحت تاثیر قرار می‌گیرد. در نتیجه بیماران غالباً خسته هستند، درد قفسه سینه دارند، رنگ پریده به نظر می‌رسند، به طور ناگهانی عرق می‌کنند و فشار خون بالا دارند. معاینات منظم قلبی از اهمیت ویژه‌ای برخوردارند.

تهیه کننده:

فاطمه پورابراهیم؛

کارشناسی مامایی/کارشناسی ارشد آناتومی

منابع:

1. Shafaat SM, Hashemi M, Majd A, Abiri M, Zeinali S: Genetic Assessment of Mucopolysaccharidosis Type IV and the First Pathological Mutation of c.313A>G in the Iranian Population. *Internal Medicine Today* 2020, 26(2):182-191.
2. <https://radoir.org>
3. <https://www.mps-society.ir>

تیپ دوم MPSIV نوع B آن است که این تیپ بر اثر کمبود یا عدم حضور آنزیم بتا گالاکتوزیداز ایجاد می‌شود. این نقص ژنی غیر از MPSIV B سبب ایجاد بیماری دیگری به نام gangliosidosis نیز می‌شود. در بیماران MPSIV B ، گلیکوزآمینوگلیکان افزایش یافته در بدن، کراتان سولفات است. این تیپ بیماری معمولاً با تغییرات اسکلتی مانند دیسپلازی اسکلتی و کوتاهی قد همراه است.

مبتلایان بیماری را در دوران نوزادی یا بدو تولد نشان نمی‌دهند و معمولاً در سن دوسالگی به بعد با مشکلات راه رفتن بروز بیماری را نشان می‌دهند. رفته‌رفته علائم دیگر این بیماری همچون مشکلات تنفسی، مشکلات خواب، بیماری‌های دریچه قلبی، اختلالات شنوایی و اختلالات قرنیه چشم نیز با افزایش سن بروز می‌یابند. هوش در این افراد تا حدی نسبت به افراد سالم پایین‌تر است.

درمان:

تاکنون دو نوع درمان برای چند تیپ از این بیماری در نظر گرفته شده است:

- اولین درمان اصلی‌ترین: پیوند مغز استخوان است.
- دومین روش: آنزیم درمانی هست که بیشتر برای جلوگیری از پیشرفت بیماری و بهبود شرایط فعلی بیمار است.

درمان تیپ‌ء فقط با آنزیم ویمیزیم (Vimizim) انجام می‌شود که هر هفته باید تزریق شود و پیشرفت بیماری را کند می‌کند.

بخاطر مشکلات اسکلتی و خشکی مفاصل، تمامی تیپ‌های این بیماری حداقل هفته‌ای دوبار نیاز به کاردرمانی دارند.