

## بیماری MPS چیست؟

موکوپلی ساکاریدوز در اثر اختلال مادرزادی متابولیسمی روی می‌دهد و بسیار نادر و پیش‌رونده است که بسیاری از قسمت‌های بدن را تحت تأثیر قرار می‌دهد. ویژگی‌های بالینی آن از بیماری به بیمار دیگر متفاوت است، اما همه بیماران تاخیر در رشد و ناهنجاری‌های اسکلتی، تغییر در استخوان‌های قابل مشاهده در اشعه ایکس و درجاتی از ناتوانی فکری و کوتاهی قد را دارند. این بیماری در دوران کودکی انسان آغاز شده و یک بیماری ارثی و ژنی محسوب می‌شود؛ به این معنی که کسی نمی‌تواند این بیماری را دریافت کند، بلکه با آن به دنیا می‌آید. این بیماری آسیب‌های جدی به بدن وارد می‌کند و مبتلایان با مشکلات مختلفی چون عملکرد و رشد غیر طبیعی بدن، مشکلات در فکر کردن و یادگیری و حتی ظاهر متفاوت دست و پنجه نرم می‌کنند.

## دلایل ابتلا به بیماری MPS

نوزاد تنها در صورتی به بیماری MPS مبتلا می‌شود که هم پدر و هم مادر او دارای ژن حامل این بیماری باشند؛ این به این معنی است که اگر فقط یکی از والدین شخص دارای ژن این بیماری باشد، فرزند آن‌ها دچار نخواهد شد؛ اما باید به خاطر داشت که این فرزند خود می‌تواند ژن MPS را به فرزند خود انتقال دهد.

## علائم بیماری MPS

علائم بیماری MPS معمولاً از همان اوایل دوران کودکی خود را نشان نمی‌دهند و هرچه علائم خفیف‌تر باشد، بیماری دیرتر سر باز می‌کند. علائم نوع مزمن این بیماری از همان دوران نوزادی کم‌کم ظهور می‌کند. نوزادان جثه‌ی بزرگی دارند و پس از تولد تا یک سال سریع رشد می‌کنند؛ سپس تا سه سالگی رشد آن‌ها متوقف می‌شود. قد

این کودکان معمولاً بیشتر از ۱۲۰ سانتی‌متر رشد نمی‌کند. دیگر خصوصیات مشترک بین این مبتلایان عبارتند از:

قد کوتاه‌تر از حد میانگین

سر بزرگ و پیشانی باد کرده

لب‌های ضخیم، فاصله زیاد بین دندان‌ها و زبان بزرگ

دماغ کوتاه و پهن با حفره‌های بزرگ

پوست زمخت

دستان پهن با انگشتان خم شده

پاهای کج از ناحیه زانو و راه رفتن روی انگشتان پا

ستون فقرات خم شده

## تشخیص بیماری MPS

از آنجا که MPS یک بیماری نادر است، پزشک ابتدا برای رد احتمال مشکلات دیگر معایناتی انجام می‌دهد و در معاینات خود به دنبال پاسخی برای این سوالات خواهد بود:

اولین علائم چه بوده و اولین بار چه زمانی ظهور کرده‌اند؟

آیا علائم مدام ظهور کرده و پس از مدتی محو می‌شوند؟

چیزی باعث بهتر یا شدیدتر شدن آن‌ها می‌شود؟

درگذشته، کسی از اعضای فامیل شما علائم مشابه داشته است؟

آزمایش‌های غربالگری قبل از تولد مانند آمنیوسنتز یا نمونه برداری از پرزهای کوریونی می‌تواند بیماری موکوپلی

ساکاریدوز را تشخیص دهد. در واقع در هر دو این

آزمایش‌ها در دوره بارداری، مشخص می‌شود که

ناهنجاری ژنتیکی در جنین وجود دارد یا خیر. پس از به

دنیا آمدن نوزاد، برای تشخیص ابتلا به موکوپلی

ساکاریدوز علائم فیزیکی بررسی خواهد شد و همچنین

پرسش‌هایی در رابطه با وجود سابقه موکوپلی ساکاریدوز

در خانواده و فامیل، صورت می‌گیرد. برای تایید تشخیص،

عکس برداری، آزمایش خون و آزمایش ادرار صورت

می‌گیرد که در صورت لزوم در نهایت آزمایشات ژنتیکی

باید انجام شود.

## درمان بیماری MPS

پس از تشخیص نهایی موکوپلی ساکاریدوز در کودک شما،

باید سریعاً جهت درمان اقدام کنید. درمان موکوپلی

ساکاریدوز متمرکز بر پیشگیری و مدیریت علائم است.

زیرا این بیماری یک ناهنجاری ژنتیکی است و درمان

قطعی ندارد. با توجه به آمادگی کودک، نوع درمان انتخاب

می‌شود. گاهی ممکن است چند شیوه درمانی برای یک

فرد، به کار برده شود. سن تشخیص موکوپلی ساکارید در

انتخاب شیوه درمان و در نتیجه میزان کنترل علائم، بسیار

تأثیر گذار است.

درمان جایگزینی آنزیم (ERT) با تزریق آلدورازیم

پیوند سلولهای بنیادی خونساز (HSCT) برای کودکانی که

زیر دو سال تشخیص گرفته‌اند.

جراحی جهت کاهش علائم مانند جراحی دریچه قلب، ترمیم

ناهنجاری‌های اسکلتی

مصرف دارو برای کاهش دردی که با علائم همراه است.

استفاده از سمعک

کاردرمانی و گفتار درمانی



مرکز پژوهشی، آموزشی، درمانی لقمان حکیم

به نام خدا

Mps در اطفال

# MPS

طراح: سمیرا رضایی

مهر ۱۴۰۳

می‌توانید وسایل خانگی خود را متناسب با آسایش و راحتی فرزند خود بچینید تا بتواند تا حد امکان از پس خود برآید.

۶. برای خانواده‌تان وقت بگذارید

برای خود و خانواده خود نیز وقت بگذارید. خوب است که شخصی مدتی وظایف مراقبت را بر عهده بگیرد.



منابع: کتاب بیماری کودکان نلسون چاپ ۲۰۲۲

وبسایت انجمن mps ایران

## مراقبت از فرزندان مبتلا به MPS

۱. او را به استقلال و معاشرت دعوت کنید

فرزند خود را به استقلال و در عین حال معاشرت و دوست پیدا کردن تشویق کرده و با آن‌ها به گرمی رفتار کنید، مبتلایان MPS به اندازه دیگران از معاشرت با اطرافیان خود لذت می‌برند.

۲. نسبت به عکس العمل دیگران مثبت اندیش باشید

مهمتر از هرچیز، مثبت فکر کرده و نسبت به عکس العمل دیگران به فرزند خود، منطقی و روشن‌بین باشید. شاید بقیه راجب شرایط فرزند بیمار شما چیزی ندانند و وقتی در مقابل او قرار می‌گیرند، ندانند که چه واکنشی نشان دهند. وقتی سایرین درباره‌ی فرزند شما می‌پرسند، شرایط او را برای آن‌ها توضیح داده و بگویید قادر به انجام چه کارهایی هست و نیست. علایق، کنجکاوی و شخصیت او را نیز توصیف کنید.

۳. به دنبال آموزش خصوصی باشید

با مسئولان مدرسه‌ی فرزند خود صحبت کرده و در صورت امکان به دنبال آموزش شخصی و خصوصی باشید. فرزند شما احتمالاً نیاز دارد که معلم تنها به او توجه کند؛ او حتی به یک میز خاص و دیگر هماهنگی‌های لازم نیازمند است.

۴. از برخی ورزش‌ها اجتناب کنید

به منظور محافظت از گردن او، باید از ژیمناستیک، ترامپولین و ورزش‌هایی که در آن‌ها اشخاص با یک دیگر برخورد دارند، پرهیز کنند.

۵. خانه را برای او آماده کنید