

مقاله پژوهشی

هفده سال تجربه در تشخیص و پیشگیری موکوپلی ساکاریدوز

محمدحسن کریمی نژاد^۱، یوسف شفققی^۲، فریبا افروزان^۱، بیتا بزرگمهر^۱،
سید نوید المدنی^۱، واله هادوی^۱، اتو ون دیگلن^۳، دبلیو جی کلاجر^۳،
جان جی ام هیو جمن^۳، رکسانا کریمی نژاد^۱

۱- مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد - نجم آبادی، تهران ۲- مرکز تحقیقات ژنتیک دانشگاه علوم بهزیستی و توان بخشی تهران
۳- بخش ژنتیک بالینی، واحد آنزیم شناسی، مرکز پزشکی دانشگاه اراسموس رتردام هلند

چکیده

بیماری های متابولیک ناشی از انباشتگی در لیزوزوم ها و از جمله گروه بیماری های موکوپلی ساکاریدوز، به علت فراوانی از دواج خانوادگی در کشور ما شایع است. در زمان شروع فعالیت ما برای تشخیص این اختلالات در سال ۱۳۶۹، برای این گونه بیماری ها هیچ درمان اساسی و حتی درمان علامتی مناسب وجود نداشت. در یک برنامه همکاری علمی با دانشگاه اراسموس هلند، خانواده هایی که دارای فرزند مشکوک به بیماری های متابولیک مادرزادی مانند موکوپلی ساکاریدوز بودند، از دیدگاه بالینی دقیقاً ارزیابی و پس از محدود کردن تشخیص های احتمالی و طرح بیماری موکوپلی ساکاریدوز از نظر آنزیم مسوول بررسی شدند. در ۷۹ خانواده، ۱۱۵ فرد مبتلا شناسایی و تشخیص قطعی موکوپلی ساکاریدوز مشخص شد. شایع ترین گونه های موکوپلی ساکاریدوز در نمونه های ما به ترتیب بیماری سان فیلپو (۲۹ خانواده، ۴۱ بیمار)، بیماری هانتز (۲۰ خانواده، ۳۶ بیمار) و بیماری هورلر (۱۸ خانواده، ۲۰ بیمار) بودند. ما به ۹ خانواده با ۱۵ بیمار دچار بیماری ماروتو-لامی و ۳ خانواده با ۳ بیمار مبتلا به بیماری مورکیو نیز برخوردیم. در ۷۲ مورد تشخیص پیش از تولد نیز ۵۴ جنین سالم و ۱۸ جنین مبتلا تشخیص داده شد. ۱۸ جنین مبتلا نیز دچار بیماری های هورلر (۳ مورد)، هانتز (۶ مورد) و سان فیلپو (۹ مورد) بودند. تمام بانوان باردار دارای جنین مبتلا به حاملگی پایان دادند و نتیجه حاملگی بانوان صاحب جنین سالم نیز با تشخیص پیش از تولد هماهنگ بود.

واژه های کلیدی: بیماری های متابولیک؛ بررسی آنزیم ها؛ تشخیص پیش از تولد؛ موکوپلی ساکاریدوزها

مقدمه

آنزیم های مختلف که در متابولیسم گلیکوز آمینو گلیکان ها دخالت دارند، موجب عدم تجزیه پیش ساخته ها به متابولیت های بعدی و انباشتگی آنها در بافت های مزانشیمی، احشاء، مغز و اسکلت می شود و علائم بالینی متفاوتی ایجاد می کند. جز در مورد آخرین گونه این اختلالات، در جدیدترین تقسیم بندی، موکوپلی ساکاریدوزها به ۷ گونه تقسیم شده اند (۳) (جدول ۱).

تمام انواع موکوپلی ساکاریدوزها، به جز موکوپلی ساکاریدوز نوع دو که

موکوپلی ساکاریدوز (MPS) اختلالی ارثی است که در نتیجه انباشتگی متابولیت های گلیکوز آمینو گلیکان^۱ داخل لیزوزوم ها، میتوکندری و دیواره هسته اعضاء مختلف پدید می آید (۱). این گروه از اختلالات سال ها قبل شناسایی شده اند. ابتدا این اختلالات را به مناسبت شباهت چهره بیماران به مجسمه های مضحک قدیم یونان که تجسم نمادین موجودی بدکردار (شیطان) بودند، گارگولیسم^۲ می نامیدند (۲). در این اختلالات، نقص

*محمدحسن کریمی نژاد MD

تهران- شهرک غرب، فاز ۳، خیابان حسن سیف، کوچه چهارم، پلاک ۱۱۴۳، مرکز پاتولوژی و ژنتیک
کریمی نژاد و نجم آبادی :تلفن: ۰۲۱-۸۳۶۳۹۵۲، E-mail: mhkariminejad@mavara.com

1- Glycosaminoglycan

2- Gargoylism