

• تعریف:

بیماری موکوپلی ساکاریدوز یا همان ام پی اس از نوع بیماری‌های ژنتیکی - متابولیکی است که با توجه به عدم شیوع بالای آن در دنیا، جزء بیماری‌های نادر محسوب شده است. این بیماری به دلیل جهش در یک ژن بروز می‌کند که آن ژن مسئول تولید یک آنزیم یا پروتئین است. این آنزیم‌ها درون سلول وظیفه شکستن و تجزیه مولکول‌های درشتی را دارند که به آنها موکوپلی ساکارید می‌گویند. همچنین تجزیه نشدن این مولکول‌ها سبب انباشته شدن آن‌ها در درون سلول شده و به تدریج سبب تخریب و مرگ سلولی در اقسام مختلف می‌شود. علائم این بیماری در زمان تولد بروز نمی‌یابد و معمولاً نشانه‌های آن چند ماه پس از تولد نمایان می‌شود. این بیماری در خانواده‌هایی که ازدواج آن‌ها خویشاوندی است، شیوع بالایی دارد. شایع‌ترین فرم دیده شده در کودکان بین ۸-۳ سال می‌باشد، متوسط عمر این کودکان ۱۰ سال می‌باشد. بیماری ام. پی. اس یک بیماری پیش رونده است ولی می‌توان با تشخیص زودرس از برخی از علائم آن جلوگیری کرد. تعدادی از مبتلایان به این بیماری هم از نظر ذهنی سالم بوده و از لحاظ یادگیری و آموزشی هم مشکلی ندارند، ولی از نظر جسمی و بدنی دارای مشکلات عدیده‌ای هستند و بدن آن‌ها رشد نمی‌کند و تنها قد و وزن این بچه‌ها تا سن ۷ سالگی رشد می‌کند. این بیماری شیوع زیادی نداشته و با الگوی وراثت به ارث می‌رسد که از هر ۵۰ تا ۱۰۰ هزار نفر یک فرد به این بیماری مبتلا می‌شود. تا چندی قبل در مورد درمان بیماری «ام. پی. اس» راهکاری وجود نداشت، اما خوشبختانه با تولید آنزیم‌ها به روش‌های مهندسی ژنتیک برای بعضی از انواع ام پی اس

دارو تولید شده و این در حالی است که از پیوند مغز استخوان و سلول‌های بنیادی هم برای درمان استفاده می‌شود.



علائم : تغییر چهره، ایجاد خشونت، بزرگ شدن زبان، ایجاد مشکلات تنفسی، کدورت قرنیه چشم، از بین رفتن شنوایی و در نهایت سفت و خشک شدن مفاصل از جمله علائم اصلی این نوع بیماری است.

۶-۰ ماهگی:

۱- رشد بیش از اندازه سر

۲- مشکلات شنوایی

۶ ماهگی تا ۱۲ سالگی:

۱- ناهنجاری صورت

۲- ناهنجاری‌های اسکلتی

۳- درد مفاصل

۴- بزرگ شدن طحال و کبد

۵- تاخیر رشد و توقف رشد جسمی

بعد از ۱۲ سالگی:

- مشکلات قلبی عروقی



درمان:

۱- تزریق آنزیم به صورت مرتب هر ۱ یا ۲ هفته ۱ بار به منظور جبران کمبود آنزیم که البته در این درمان به دلیل عدم عبور آنزیم از قبل سنتز شده از سد خونی-مغزی علائم مغزی قابل کنترل نیست.

۲- پیوند مغز استخوان و یا خون بند ناف: این روش درمانی تنها در بیماران موکوپلی ساکاریدوز کاربرد دارد و قادر است به جز علائم اسکلتی و بینایی سایر علائم را تا حد زیادی بهبود بخشد در این روش سلول‌های پیوندی قادر به ورود به مغز و ساخت آنزیم در سیستم عصبی مرکزی نیز بوده و علائم نورولوژیک را تا حد زیادی تخفیف می‌دهد.



فرض

مرکز آموزشی درمانی نمازی
واحد آموزش ضمن فرمت

موکوپلی ساکاریدوز



PT-HO-261

تهیه کننده: اشرف معماریزاده (کارشناس ارشد NICU)
استاد علمی: دکتر مسین مروج فوق تخصص غدد کودکان

۱۳۹۵

۳- ژن تراپی : در این روش از وکتورهای ویروسی یا غیر ویروسی برای انتقال ژن سالم به بیمار و بیان آنزیم در بدن استفاده میشود . این روش در حال حاضر روشی تحقیقاتی بوده که روی گربه و سگ آزمایش شده و با موفقیت همراه بوده است.

درمان:

هر چند درمان قطعی برای بیماران «ام پی اس» وجود ندارد، اما اگر در ابتدای بروز علائم عنوان شده تشخیص به درستی صورت گیرد، می توان مدت درمان را طولانی کرد.

به نظر می رسد تشکیل و راه اندازی انجمن بیماران «ام پی اس» آنها را صاحب صدا و قدرت کرده و زمینه ای را فراهم خواهد کرد تا بیماران از طریق آن، نیازها و خواسته های خود را به گوش مسئولان ذیربط برسانند.

آنزیم ها به روش های مهندسی ژنتیک برای بعضی از انواع ام پی اس دارو تولید شده و این در حالی است که از پیوند مغز استخوان و سلول های بنیادی هم برای درمان استفاده می شود.

منابع:

1- heth J, Patel P, Sheth F, and Shah R
Lysosomal storage disorders .Indian
Pediatri. 2004 : ۴۱(۳): ۲۶۰-۵.

2- Dhaunsi GS . Molecular mechanisms of
organelle biogenesis and related metabolic
diseases .Med Princ Pract. 2005: 14 Suppl
1:49-57

بیماران نادر و کمک به بیماران نادر دارای سه ضلع اصلی است، اولین ضلع آن خانواده ها هستند که بیشترین کمک و حمایت را به بیماران می کنند، پزشکان هم همیشه در کنار این گونه خانواده ها هستند و به این بیماران کمک می کنند، داروخانه ها و کارخانه های داروسازی نیز ضلع سوم بوده که باید به این بیماران کمک کنند.