



شماره سند: AH-Edu-PA-81-00
تاریخ تدوین: ۹۸/۸/۲
تاریخ بازنگری: ۱۴۰۴/۴/۲۰
تاریخ آخرین ویرایش: ۱۴۰۲/۴/۲۰



دانشگاه علوم پزشکی مشهد

بیماری موکو پلی ساکاریدوز (MPS)

MPS VI is a progressive disease with a broad clinical spectrum, ranging from rapidly progressing to slowly progressing.



Spectrum of disease severity in MPS VI:

هر فرد مبتلا به موکو پلی ساکاریدوز نوع A منحصر بفرد است



دانشگاه علوم پزشکی مشهد

مرکز آموزشی، پژوهشی و درمانی کودکان اکبر

واحد آموزش به بیمار

فعالیت

از فعالیت های شدید که امکان بروز آسیب در آنها بالاست خودداری فرمایید.

تغذیه

محدودیت خاصی در رژیم غذایی این بیماران وجود ندارد.

در این شرایط به پزشک خود مراجعه نمایید

۱- خونریزی بینی

۲- خروج چرک از گوش

۳- ترشحات چرکی از بینی

۴- احساس بی حسی و گزگز در اندامها



اسکن کد با نرم افزار بارکدخوان جهت دسترسی به مطالب آموزشی



منبع: بیماری های غدد نلسون - ترجمه فروغ صاکی
بیماری های متابولیک نلسون - تالیف رابرت ام کلیگمن

درمان

۱- تزریق آنزیم Enzyme Replacement Therapy

تزریق آنزیم به صورت مرتب هر ۱ یا ۲ هفته یکبار 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 (BMT) و یا خون بند ناف (UCBT)

این روش درمانی تنها در بیماران MPS1 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 می دهد. این روش درمانی روشی پرهزینه و میزان شکست آن بالا می باشد.

۳- ژن تراپی:

در این روش از وکتورهای ویروسی یا غیر ویروسی برای انتقال ژن سالم به بیمار و تولید آنزیم در بدن استفاده می شود. این روش در حال حاضر روشی تحقیقاتی بوده که روی گربه و سگ آزمایش شده و با موفقیت همراه بوده است.

والدین گرامی:

این پمفلت شامل اطلاعاتی در مورد مراقبت و درمان از کودک شماست. امیدواریم با مطالعه این مطالب و رعایت نکات ذکر شده در آن، شاهد بهبودی سریعتر کودکان باشیم.



موکوپلی ساکاریدوز

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. تجزیه نشدن این مولکول‌ها سبب انباشته شدن آن‌ها در درون سلول شده و به تدریج سبب تخریب و مرگ سلولی می‌شود. مهمترین این اختلالات در نسوج استخوانی، قلب و دریچه‌های قلبی - عروقی، چشم و ... ایجاد می‌شود. علائم این بیماری در زمان تولد بروز نمی‌یابد و معمولاً نشانه‌های آن چند ماه پس از تولد نمایان می‌شود.

عوامل ایجاد کننده بیماری

- موکوپلی ساکاریدوز به گروهی از بیماری‌های ژنتیکی، متابولیکی و نادر گفته می‌شود که در ایران به دلیل شیوع ازدواج‌های فAMILIی نسبت به کشورهای پیشرفته دنیا شایع تر است. شیوع بیماری ۱ به ۲۵ هزار تا ۱ به ۵۰ هزار می‌باشد.

انواع موکوپلی ساکاریدوز

ام پی اس ۱ (هولر-شای-هولرشای): **دارو آلدروزایم**

ام پی اس ۲ (هانتز)

ام پی اس ۳ (سانفلیپو)

ام پی اس ۴ (مورکیو): **دارو ویمی زایم**

ام پی اس ۵

ام پی اس ۶ (ماروتکس لامی): **دارو ناگلوزایم**

ام پی اس ۷ (اسلای)

ام پی اس ۹ (کمبود هیالورونیداز)

علائم و نشانه‌های موکوپلی ساکاریدوز (۶-۰ ماهگی)

رشد بیش از اندازه سر

مشکلات شنوایی

علائم موکوپلی ساکاریدوز (۶ ماهگی تا ۱۲ سالگی)

ناهنجاری صورت

ناهنجاری‌های اسکلتی

درد مفاصل

بزرگی کبد و طحال

تاخیر رشد و توقف رشد جسمی

علائم موکوپلی ساکاریدوز (بعد از ۱۲ سالگی)

مشکلات قلبی عروقی.

تغییر چهره، ایجاد خشونت چهره، 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

تشخیص

تست ادرار برای بررسی مقادیر افزایش یافته

(G A G (GLYCOSAMINOGLYCANS)

استفاده از لکوسیتها یا سرم و یا پلاسما برای بررسی

مقادیر کاهش یافته آنزیم مربوطه

تست آمینوسنتز قبل از تولد در زمان جنینی در هفته

۱۷-۱۴ بارداری در مادرانی که فرزند قبلی آنها مبتلا به

این بیماری بوده است.

