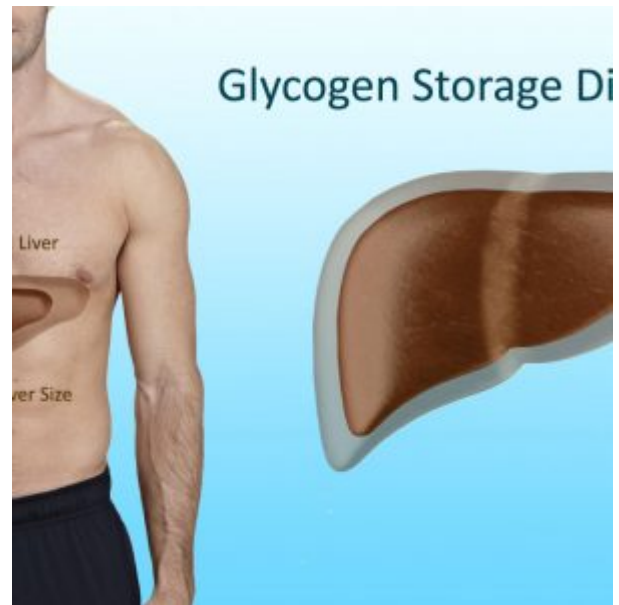


# بیماری ذخیره ی گلیکوژن یا GSD



بیماری ذخیره ی [گلیکوژن](#) یک بیماری نادر است که در آن مسیر استفاده و ذخیره ی گلیکوژن در بدن تغییر می کند. گلیکوژن یک منبع اصلی انرژی برای بدن است. این قند در کبد ذخیره شده است. وقتی که بدن به انرژی بیشتری نیاز دارد پروتئین های ویژه ای که آنزیم نامیده می شوند گلیکوژن را به گلوکز می شکنند و گلوکز را به درون بدن می فرستند.

وقتی فردی مبتلا به GSD است، در واقع فاقد یکی از آنزیم هایی است که در شکستن گلیکوژن نقش دارند. در زمان کمبود یک آنزیم، گلیکوژن می تواند در کبد ساخته شود و یا ممکن است به درستی تشکیل نشود. این مسئله می تواند باعث مشکلاتی در کبد یا ماهیچه ها یا دیگر قسمت های بدن شود. GSD از والدین به فرزندان به ارث می رسد و غالباً در نوزادان یا کودکان کم سن دیده می شود، اما بعضی از انواع GSD ممکن است در بزرگسالان ظاهر شود.

## انواع GSD

انواع GSD بر اساس فقدان آنزیم در مسیر شکست گلیکوژن، به چندین گروه طبقه بندی می شوند. هر نوع GSD علائم مخصوص به خودش را دارد و همچنین به درمان متفاوتی نیز نیازمند است. انواع مختلفی از GSD وجود دارد اما رایج ترین آنها شامل نوع I، III و VI هستند. این انواع GSD با نام های دیگری نیز شناخته می شوند.

## نوع I یا Von Gierke disease :

نوع I رایج ترین نوع GSD است. افراد با نوع I GSD فاقد آنزیم مورد نیاز برای تبدیل گلیکوژن به گلوکز در کبد هستند. گلیکوژن در کبد ساخته می شود. علائم اغلب در نوزادان حدود 3 تا 4 ماهه بروز می یابد. آنها ممکن است دارای قند خون پایین (هیپوگلیسمیا) و همچنین شکم متورم (به علت بزرگ شدن کبد) باشند.

## نوع III یا Forbes disease یا Cori disease :

افراد مبتلا به نوع III آنزیمی به نام شاخه شکن را به میزان کافی ندارند، این آنزیم به شکست گلیکوژن کمک می کند. به این ترتیب در افراد مبتلا، گلیکوژن نمی تواند بطور کامل بشکند. در نتیجه گلیکوژن در کبد و بافت های ماهیچه ایی تجمع یافته و باعث بروز علائمی از قبیل شکم متورم، تاخیر در رشد و ضعیف ماهیچه ای می شود.

## نوع IV یا Andersen disease :

افراد با نوع IV، گلیکوژن غیرطبیعی می سازند. کارشناسان براین باورند که گلیکوژن غیرطبیعی سیستم ایمنی بدن را تحریک می کند. این مسئله باعث ایجاد جای زخم (سیروز) روی کبد و دیگر اندام ها از جمله ماهیچه و قلب می شود.



## چه چیزی باعث ایجاد بیماری ذخیره گلیکوژن در کودک می شود؟

GSD ارثی بوده و از والدین به فرزندان منتقل می شود. این مسئله به این دلیل است که هر دو والد یک ژن غیر نرمال دارند (جهش ژنی) که این ژن بر روی مسیر مخصوصی که گلیکوژن ذخیره یا استفاده می شود تاثیرگذار است.

اغلب بیماری های GSD به این دلیل رخ می دهد که هر دو والد ژن غیر نرمال مشابهی را به فرزندان انتقال می دهند. در اغلب موارد والدین هیچ علائمی از این بیماری نشان نمی دهند.

### کدام کودکان ریسک ابتلا به GSD را دارند؟

GSD از والدین به فرزندان منتقل می شود. افرادی که یکی از اعضاء خانواده شان به این بیماری مبتلا است ریسک بالاتری برای ابتلا دارند.

### کدام علائم GSD در کودکان مشاهده می شود؟

در انواع GSD، علائم ابتدا در نوزادان یا کودکان کم سن نمایان می شود. علائم بر حسب نوع GSD و نوع آنزیمی که کمبود دارد، متفاوت است. از آنجایی که GSD اغلب روی کبد و ماهیچه ها اثر می گذارد، این نواحی عمدتاً علائم را بروز می دهند.

### علائم کلی GSD

- رشد ناکافی
- عدم تحمل گرما
- کبود شدن خیلی آسان
- قند خون پایین (هیپوگلیسمی)
- بزرگ شدن کبد
- شکم متورم
- ماهیچه های ضعیف
- درد و گرفتگی ماهیچه ها در هنگام ورزش

همچنین برای نوزادان علائمی شامل اسید خیلی زیاد در خون (اسیدوزیس) و سطوح بالای کلسترول خون (هایپر لیپیدمیا) نیز وجود دارد.

علائم GSD ممکن است شبیه دیگر مشکلات سلامتی باشد. از این رو همیشه با پزشک کودکان مشورت کنید.

بعضی از انواع GSD می تواند در افراد بالغ ظاهر شود. اگر شما فکر می کنید که ممکن است GSD داشته باشید با پزشکتان مشورت کنید.

## چگونه GSD در کودک تشخیص داده می شود

پزشک فرزندتان می تواند با استفاده از یک معاینه بالینی، علائمی از قبیل بزرگی کبد یا ضعف عضلانی را مورد بررسی قرار دهد. همچنین ممکن است چندین آزمایش خون برای کودک انجام شود و یا اینکه برای تشخیص بیماری ممکن است از بافت کبد یا ماهیچه کودک نمونه برداری (بیوپسی) صورت بگیرد. نمونه بافت به آزمایشگاه ارسال شده و مورد بررسی قرار می گیرد تا مشخص شود که چه مقدار از یک آنزیم خاص در آن قسمت از بدن وجود دارد. اگر شما باردار هستید و در مورد GSD نگرانی دارید، پزشک شما می تواند با انجام تعدادی آزمایش قبل از تولد، نوزاد را از نظر GSD مورد بررسی قرار دهد.

## چگونه GSD در کودکان درمان می شود؟

بر اساس نوعی از GSD که کودک به آن مبتلا است، درمان متفاوت خواهد بود. برای نوع I، III و IV ممکن است پزشک برای کمک به کنترل علائم رژیم خاصی را پیشنهاد دهد و نیز داروهای خاصی تجویز کند.

برای انواع دیگر GSD، شاید نیاز باشد که کودک از لحاظ فعالیت فیزیکی محدود شود تا دچار گرفتگی عضلانی نشود. همچنین ممکن است کودک به درمان دارویی نیاز داشته باشد تا آنزیمی که در بدنش دچار فقدان هست، جایگزین شود.

## عوارض احتمالی بیماری ذخیره ی گلیکوژن در کودکان چیست؟

تجمع گلیکوژن می تواند باعث آسیب به کبد و ماهیچه ها شود. اگر کودک دارای انواع اصلی GSD باشد، این مسئله می تواند باعث بروز مشکلات دیگری شود از جمله:

نوع III : می تواند باعث ایجاد تومورهای بی خطر (خوش خیم) در کبد شود.

نوع IV : با گذشت زمان می تواند باعث ایجاد زخم (سیروز) در کبد

شود. این بیماری منجر به نارسایی کبد می شود.

## چگونه می توان از بروز بیماری ذخیره ی گلیکوژن در کودک جلوگیری کرد؟

هیچ راهی برای جلوگیری از بروز بیماری ذخیره ی گلیکوژن وجود ندارد. اما درمان زود هنگام می تواند به کنترل علائم کمک کند. اگر شما یا والدینتان مبتلا به GSD هستید، یا سابقه ی فامیلی از این بیماری را دارید، بهتر است که قبل از بارداری به مشاور ژنتیک مراجعه کنید. مشاور ژنتیک می تواند احتمال داشتن فرزند با بیماری ذخیره ی گلیکوژن را برای شما تخمین بزند.

## چگونه می تواند به کودک مبتلا به GSD برای داشتن زندگی بهتر کمک کرد؟

کودک مبتلا به GSD ممکن است نیازهای ویژه ای داشته باشد. بدون شک این کودکان به مراقبت های پزشکی مداوم نیازمند هستند. بسیار حائز اهمیت است که مراقبان پزشکی وضعیت سلامتی کودک را مورد بررسی قرار دهند. ویزیت های پزشکی منظم همچنین به شما کمک می کند تا با گزینه های درمانی جدید همراه باشید.

## چه زمانی باید با پزشک فرزندم تماس بگیرم؟

شکل های مختلفی از بیماری GSD در نوزادان و کودکان کم سن پدیدار می شود. اگر رفتار نوزاد شما بعد از توقف تغذیه ی شبانه تغییر کرد حتما با پزشک تماس بگیرید.

همچنین با پزشک تماس بگیرید اگر کودک شما:

- رشد سریع و کافی ندارد.
- شکم متورم دارد.
- گرسنگی مداوم (مزمن) دارد.

نوجوانان و بزرگسالان باید هنگام ورزش مراقب علائم زیر باشند:

- ضعف عضلانی
- گرفتگی عضلات
- درد

## نکات کلیدی درباره ی بیماری ذخیره ی گلیکوژن در کودکان:

- GSD یک بیماری نادر است که نحوه استفاده و ذخیره گلیکوژن در بدن را تغییر می دهد. ( گلیکوژن، شکلی از قند در بدن است)
- GSD یک بیماری ارثی بوده و از والدین به فرزندان منتقل می شود. در مورد اکثر GSD ها، هر یک از والدین باید یک نسخه غیرطبیعی از همان ژن را منتقل کنند.
- اکثر والدین هیچ نشانه ایی از GSD را نشان نمی دهند.
- انواع مختلفی از GSD وجود دارد اما نوع I، III و IV شایع ترین هستند. هر GSD علائم خودش را دارد و نیازمند روش درمانی متفاوتی است.
- علائم اغلب اولین بار در نوزادان یا کودکان کم سن ظاهر می شوند. در بعضی موارد GSD می تواند در بزرگسالان نیز ظاهر شود.

تهیه و ترجمه : پگاه صالحیان و شیرین خدابخشیان )  
آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک ژنوم اصفهان - سیتوژنتیک (