

سندرم ماروتو-لامی



سندرم ماروتو-لامی (موکوپلی ساکاریدوز نوع VI؛ MPS VI) یک اختلال ژنتیکی نادر است که با فقدان کامل یا جزئی فعالیت آنزیم آریل سولفاتاز B (همچنین N-acetylgalactosamine-4-sulfatase) که توسط ژن [ARSB](#) کدگذاری می‌شود، مشخص می‌شود. کمبود یا عدم فعالیت این آنزیم منجر به تجمع کربوهیدرات پیچیده ای به نام گلیکوزآمینوگلیکان (که قبلاً به عنوان موکوپلی ساکارید شناخته می‌شد) در بدن می‌شود.

تجمع غیرطبیعی موکوپلی ساکاریدها منجر به درگیری پیشرونده چندین سیستم اندام می‌شود. علائم و شدت سندرم Maroteaux-Lamy می‌تواند به طور چشمگیری از فردی به فرد دیگر متفاوت باشد. برخی از افراد فقط علائم خفیف را ایجاد می‌کنند، در حالی که برخی دیگر عوارض شدید و حتی تهدید کننده ی زندگی را تجربه می‌کنند.

علائم شایع می‌تواند شامل ویژگی‌های درشتی صورت، تیرگی قرنیه، ناهنجاری‌های مفصلی، ناهنجاری‌های مختلف اسکلتی، بزرگ شدن غیر طبیعی کبد و یا طحال (هپاتواسپلنومگالی) و کاهش شنوایی باشد. بیماری قلبی و بیماری محدود کننده ریوی نیز ممکن است رخ دهد. هوش معمولاً تحت تأثیر قرار نمی‌گیرد.

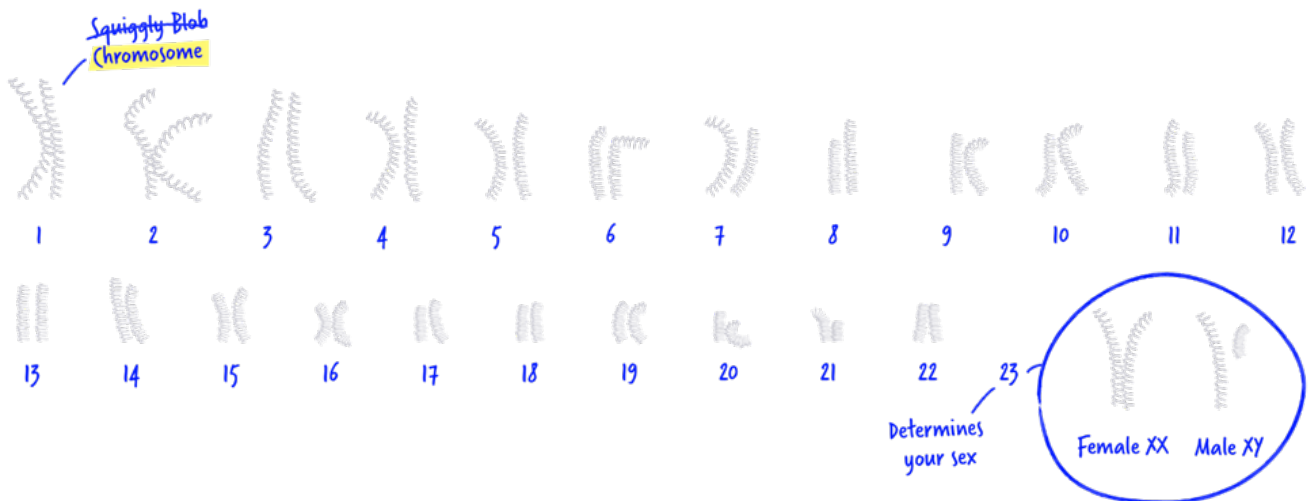
موکوپلی ساکاریدوز نوع VI (سندرم ماروتو-لامی)

موکوپلی ساکاریدوز نوع VI (سندرم Maroteaux-Lamy، MPS VI) باعث می‌شود بدن در تجزیه مولکول‌های بزرگ قند در سلول‌ها مشکل داشته

باشد. این باعث التهاب و زخم شدن تعدادی از بافت ها و اندام های بدن می شود. علائم می تواند شامل سر بزرگ، تجمع مایع در مغز و سایر اندام ها، تنگ شدن راه های هوایی و کاهش بینایی و شنوایی باشد. MPS VI همچنین می تواند روی اسکلت تأثیر بگذارد.

MPS VI در دوران کودکی شروع میشود و پیشرونده می باشد. متأسفانه افراد مبتلا به MPS VI امید به زندگی کمتری دارند.

ما به عنوان انسان حدود 23000 ژن داریم. این ژن ها مانند دستورالعمل های کوچکی هستند که بر سلامت، رشد و تکامل ما تأثیر می گذارند. ما نیمی از ژن های خود را از مادر بیولوژیکی و نیمی دیگر را از پدر بیولوژیکی خود به ارث می بریم. این ژن ها روی ساختارهایی به نام کروموزوم ها ردیف می شوند. اکثر ما 23 جفت کروموزوم داریم. 22 جفت اول اتوزوم نامیده می شوند و در بیشتر موارد - اینها در بین مردان و زنان یکسان است. جفت 23 جنسیت ما را تعیین می کند - دو کروموزوم X برای یک زن و یک کروموزوم X و یک کروموزوم Y برای مردان.



چگونه موکوپلی ساکاریدوز انتقال پیدا میکند؟

موکوپلی ساکاریدوز تیپ 5 به عنوان یک بیماری اتوزومال مغلوب شناخته میشود. برای بیماری اتوزومال اگر فردی تغییری در یک کپی از ژن هایش داشته باشد ناقل است به این معنی که آنها ظاهراً سالم هستند زیرا یک کپی از ژنشان فعال است اما میتوانند نسخه ی غیرفعال از ژن معیوب را به فرزندان شان منتقل کنند.

اگر والد دیگر نیز حامل همان ژن معیوب باشند به احتمال 25% فرزند میتواند هردو نسخه ی معیوب را از هردو والد بگیرد و بیمار شود. اگر پدر و مادر هر دو ناقل موکوپلی ساکاریدوز نوع VI (سندرم ماروتو-لامی) باشند، از هر 4 نفر یک نفر احتمال بروز علائم در فرزندان شان وجود دارد.

تشخیص

تشخیص سندرم Maroteaux-Lamy بر اساس شناسایی علائم مشخصه، شرح حال مفصل بیمار و خانواده، ارزیابی بالینی کامل و انواع آزمایشات تخصصی است.

تهیه و ترجمه توسط: خانم شیلا پاکروان ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی زنوم اصفهان - سیتوژنتیک](#)).