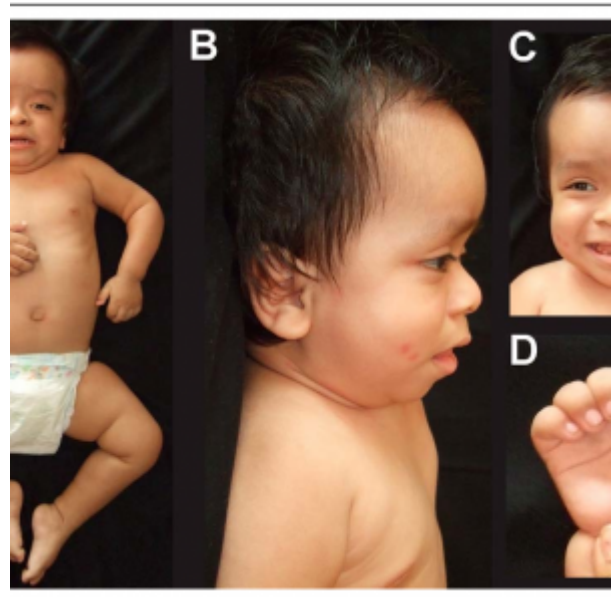


بیماری ها نتر



بیماری هانتر یک اختلال ژنتیکی بسیار نادر است که در اثر فقدان یا -نقص در آنزیمی به نام ایدونارات ۲ سولفاتاز (I2S) رخ می دهد. وظیفه ی این آنزیم شکست یک موکوپلیساکارید خاص می باشد که عدم شکست آن منجر به تجمع موکوپلیساکارید و آسیب های دائمی و پیشرونده به بدن می شود. انباشت این مولکول ظاهر فرد، رشد مغز، عملکرد ارگان های بدن و توانایی های فیزیکی را تحت تاثیر قرار می دهد.

این بیماری بیشتر در پسرها رخ میدهد و جز اختلالات متابولیسمی -ژنتیکی به نام موکوپلیساکاریدوز دسته بندی می شود (موکوپلی ساکاریدوز 2).

درمانی برای بیماری هانتر وجود ندارد و درمان فقط بصورت مدیریت علائم و عوارض بیماری می باشد.

علائم بیماری

- سر بزرگ
- ضخیم شدن لبها
- بینی پهن
- زبان بیرون زده
- صدای خشن
- اندازه یا شکل غیر طبیعی استخوان و سایر بی نظمی های اسکلتی
- فتق شکم در نتیجه ی بزرگ شدن اندام های داخلی
- اسهال مزمن

- زائده‌های سفید پوستی شبیه سنگریزه
- سفتی مفاصل
- رفتار تهاجمی
- نقص در رشد
- تاخیر در رشد از جمله تاخیر در تکلم و راه رفتن



چه زمانی به دکتر مراجعه کنید

سندروم هانتز یک بیماری بسیار نادر است اما اگر تغییراتی در ظاهر -کودکتان یا کاهش چشم گیر مهارت‌های اکتسابی یا سایر علائم و نشانه های ذکر شده در بالا مشاهده کردید به پزشک کودکتان مراجعه کنید تا در صورت لزوم به انجام یکسری تست‌ها، شما را راهنمایی کند.

فاکتورهای خطر

دو فاکتور خطر برای سندروم هانتز وجود دارد:

- تاریخچه خانوادگی: هانتز یک بیماری ژنتیکی است و از الگوی وراثت وابسته به X مغلوب تبعیت میکند. یعنی از طریق مادر حامل، این نقص به فرزندان منتقل میشود و حتی ممکن است خود مادر از حامل بودن این نقص اطلاعی نداشته باشد.
- جنسیت: سندروم هانتز در اکثر موارد در پسرها رخ میدهد. بسیار احتمالش پایین است که دختری به این بیماری مبتلا شود چون دخترها دو نسخه از کروموزوم X دارند و یک X سالم نقص ژنی را جبران میکند. در پسرها وجود تنها یک نسخه از

کروموزوم X باعث میشود که در صورت وجود نقص ژنی بر روی این کروموزوم بیماری بروز کند.

عوارض بیماری

- بسته به نوع و وخامت بیماری عوارض متعددی میتواند بروز کند و ریه ها، قلب، مفاصل، بافت پیوندی، مغز و سیستم عصبی را هدف قرار دهد.

عوارض تنفسی

بزرگ شدن زبان، ضخیم شدن لثه و مجاری بینی ونای، تنفس را با مشکل مواجه میکند. کودکان مبتلا اغلب دچار عفونت مزمن گوش و سینوس، عفونتهای تنفسی و ذات‌الریه میشوند.

آپنه‌ی خواب (وضعیتی که در آن تنفس بطور متناوب در طول خواب قطع میشود) اغلب به دلیل تنگ شدن راه‌های هوایی در این بیماران رخ میدهد.

عوارض قلبی

ضخیم شدن بافت قلب میتواند باعث بسته شدن نادرست دریچه‌های قلب شود. در نتیجه، قلب و سایر قسمت‌های بدن به طور مؤثر خون دریافت نمی‌کنند. با پیشرفت بیماری، این شرایط اغلب بدتر میشود و به طور معمول منجر به نارسایی قلبی میگردد. ضخیم شدن بافت قلب میتواند باعث تنگ شدن آئورت و سایر رگ‌های خونی شود. این به نوبه خود میتواند منجر به فشار خون بالا و باریک شدن عروق در ریه ها شود.

عوارض اسکلتی و بافت پیوندی

ذخیره مولکول های قند پیچیده هضم نشده (موکوپلی‌ساکاریدها) در بافت‌های پیوندی منجر به ناهنجاری در استخوان‌ها، مفاصل و رباط‌ها می شود. این فرایند باعث کاهش رشد بیمار و ایجاد درد و ناهنجاری های جسمی میگردد و حرکت را برای او دشوار میکند.

سفتی مفصل در اثر تورم بافت‌های پیوندی مفصل و ناهنجاری غضروف و استخوان‌ها ایجاد میشود. اگر کودک شما درد دارد، احتمالاً کمتر حرکت می کند که این خود میتواند منجر به سفتی و درد بیشتری شود.

به گروه ناهنجاری‌هایی که به طور معمول در استخوان‌های افراد مبتلا به سندرم هانتر دیده می شود، dysostosis multiplex گفته میشود. کودکان با این ناهنجاری‌ها دچار نامنظمی در مهره‌ها، ستون فقرات،

بازوها، انگشتان دست، پاها و لگن هستند.

ناهنجاری‌های استخوانی در بیماران هانتر می‌تواند منجر به کوتاهی قد غیر طبیعی در آن‌ها شود و در موارد خفیف‌تر ممکن است قد طبیعی یا نزدیک به طبیعی داشته باشند

فتق در سندرم هانتر شایع است. هنگامی رخ می‌دهد که بافت نرم، که معمولاً بخشی از روده است؛ از طریق یک نقطه ضعف یا پارگی در دیواره تحتانی شکم ایجاد می‌شود. فتق در ارتباط با سندرم هانتر می‌تواند بسیار بزرگ شود و اغلب یکی از اولین علائم این اختلال است. بزرگ شدن کبد و طحال ممکن است باعث افزایش فشار در شکم شود و باعث ایجاد آن گردد.

عوارض سیستم عصبی و مغز

انواع عوارض عصبی ممکن است در کودکان مبتلا به سندرم هانتر وجود داشته باشد و همچنان ادامه یابد. بسیاری از مشکلات عصبی در اثر ایجاد مایعات اضافی در مغز بیمار ایجاد می‌شود. فشار ناشی از این مایعات می‌تواند باعث سردردهای شدید، تغییرات در بینایی و تغییر وضعیت روانی بیمار شود.

بیمار همچنین ممکن است دچار ضخم و زخمی شدن غشای نخاعی شود که این باعث فشار و فشردگی نخاع فوقانی می‌شود. در نتیجه، بیمار ممکن است دچار خستگی در پاهای خود شود و به تدریج ضعیف شود و از نظر جسمی کمتر فعالیت کند.

اختلالات دیگری نظیر سندروم تونل کارپ می‌تواند ناشی از فشردگی عصب باشد که به دلیل تغییر شکل استخوان و ذخیره مولکول‌های پیچیده قند در بافت‌ها رخ می‌دهد.

در موارد شدیدتر بیماری هانتر، رفتارهای غیر عادی بعنوان یکی از عوارض بیماری بروز میکند. برخی کودکان مبتلا بیش فعال هستند و اختلال تمرکز دارند. رفتار تهاجمی، عدم احساس خطر و تشنج از عوارض دیگر این بیماری می‌باشد.

دوره نقاهت طولانی‌تر نسبت به سایر بیماری‌ها

کودکان مبتلا به هانتر نسبت به کودکان سالم دوران نقاهت و بهبودی طولانی‌تری در مواجهه با بیماری‌ها دارند. در نتیجه تمام اقدامات پیشگیرانه عمومی را نظیر واکسن آنفولانزا و سایر واکسن‌ها انجام

دهید.

پیشگیری

سندروم هانتز یک اختلال ژنتیکی است. اگر فرزند مبتلا به سندروم هانتز دارید یا سابقه خانوادگی ابتلا به این بیماری را دارید با پزشک یا مشاوره ژنتیک خود صحبت کنید. چنانچه احتمال میدهید که حامل هستید، آزمایش ژنتیک برای اطمینان از این موضوع در دسترس است. اگر کودک مبتلا به این بیماری دارید میتوانید قبل از بارداری مجدد از پزشک یا مشاوره ژنتیک مشاوره بگیرید.

تهیه و ترجمه توسط خانم: زهرا قطره سامانی ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک ژنوم اصفهان - سیتوژنتیک](#))