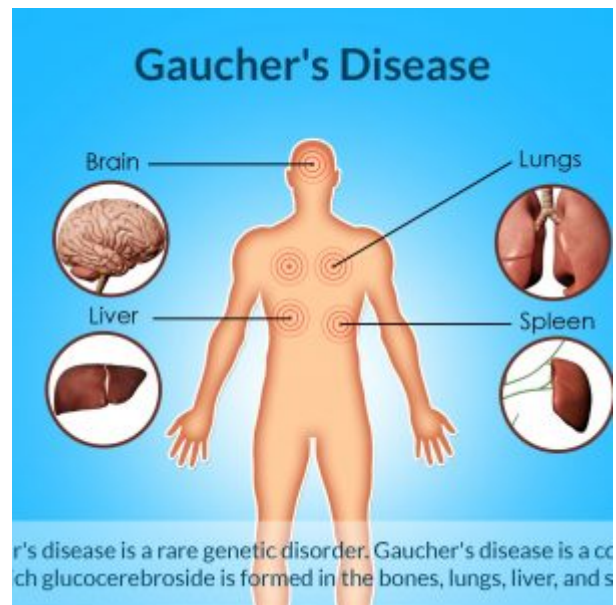


بیماری گوشه



بیماری گوشه جز بیماری های ذخیره ای لیزوزومال است و در نتیجه ذخیره چربی در ارگان های اصلی مخصوصا کبد و طحال می باشد. سپس اندازه این ارگان ها بزرگ شده و می تواند بروی عملکرد آن ها تاثیر گذارد.

مواد چرب همچنین می تواند در بافت استخوانی ساخته شود و باعث ضعف استخوان ها و افزایش احتمال شکستگی در استخوان ها گردد. اگر مغزاستخوان نیز درگیر گردد، امکان لخته شدن خون وجود دارد. آنزیمی که می تواند این مواد چربی را بشکند، در افراد درگیر با این بیماری کار نمی کند.

درمان اغلب شامل درمان های جایگزینی آنزیمی می باشد. اختلال ارثی بیماری گوشه در بین جوامع یهودی اروپای شرقی و مرکزی (اشکنازی) بسیار متداول است. علائم در هر سنی پیدا می کند.

نشانه ها

انواع متفاوتی از بیماری گوشه گزارش شده است و علائم و نشانه های بیماری به طور وسیعی حتی در یک نوع مشابه، متغیر است. نوع یک این بیماری گوشه به مراتب متداول تر از مابقی آن ها است.

خواهر و برادرها و حتی دوقلوهای همسان درگیر با این بیماری سطوح متفاوتی از شدت بیماری را نشان می دهند. بعضی از افراد بدون علامت تا علائم خفیف می باشند.

بیشتر افراد درجات متغیری از مشکلات زیر را نشان میدهند:

شکایات از مشکلات شکمی:

به خاطر آسیب به کبد و بزرگ شدن اندازه طحال به طور چشمگیری، شکم فرد به طور دردناکی متسع می شود.

اختلالات اسکلتی:

بیماری گوشه می تواند استخوان را ضعیف کند و باعث افزایش احتمال شکستگی های دردناک شود. می تواند از ذخیره مواد خونی در مغزاستخوان جلوگیری کند و باعث از بین رفتن بخش هایی از استخوان شود.



اختلالات خونی:

کاهش در سلول های خونی (آنمی) می تواند باعث خستگی شدید گردد. این بیماری همچنین بروی سلول های مسئول انعقاد خون اثر گزارد و باعث کبودی و خونریزی گردد.

ندرتا بیماری گوشه بروی مغز اثر می گذارد که می تواند باعث حرکات غیرطبیعی چشم، سفتی عضلات، مشکلات بلع و تشنج شود. یک نوع بسیار

نادر از این بیماری در دوران نوزادی بروز پیدا می کند و نهایتاً باعث مرگ نوزاد تا 2 سالگی می شود.

زمان مراجعه به پزشک:

اگر شما یا فرزندتان علائم و نشانه هایی در ارتباط با بیماری گوشه را بروز دادید، بهتر است که به پزشک مراجعه کنید. بیماری گوشه با الگوی توارث اتوزومال مغلوب به ارث می رسد. بدین معنی که هر دو والدین باید ناقل ژن جهش یافته باشند. بیماری گوشه می تواند باعث تاخیر در رشد و بلوغ بچه ها، مشکلات زنان و زایمان، بیماری پارکینسون و ایجاد سرطان هایی چون میلوما، لوسمی و لنفوما گردد.

تهیه و ترجمه توسط : خانم شراره سلمانی زاده ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی زنوم اصفهان](#) - [مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک زنوم اصفهان](#)).