



## (Mucopolysaccharidosis III) MPS III

### متلازمة سن فيليبو (Sanfilippo Syndrome)

هذه المتلازمة قد تكون مرض وراثي يتقدم تدريجيا اثر نقص في انزيم المشارك في عملية الايضة و التمثيل الغذائي المسمى جليكوزامينوجليكان. هذا المرض لديه اربعة انواع:

نوع IIIA: نقص في انزيم هباران ان سولفاتاز (heparan N-sulfatase)

نوع IIIB: نقص في انزيم الفا ان استيل جلوكوزامينيداز (alpha- N-acetylglucosaminidase)

نوع IIIC: نقص في انزيم استيل كوا- الفا جلوكوزامينيد استيل ترانسفراز (Acetyl CoA: alpha- glucosaminide acetyltransferase)

نوع IIID: نقص في انزيم ان استيل جلوكوزامين 6 سولفاتاز (N-acetylglucosamine 6-sulfatase)

مستوى اشاعة هذا المرض حول 1 في 70000 ولادة. انواع ال A,B بالقياس مع نوعين الاخرين قد تكون اكثر شيوعا.

#### الوراثة:

قد يورث هذا المرض بشكل وراثي جسدي متحى.

نوع ال A: طفرة في جين SGSH. هذا الجين الواقع على كروموسوم ال 17q25 و لديه 17 ايكسونات.

نوع ال B: طفرة في جين NAGLU. هذا الجين واقع على كروموسوم 17Q21 و الذي لديه 6 ايكسونات.

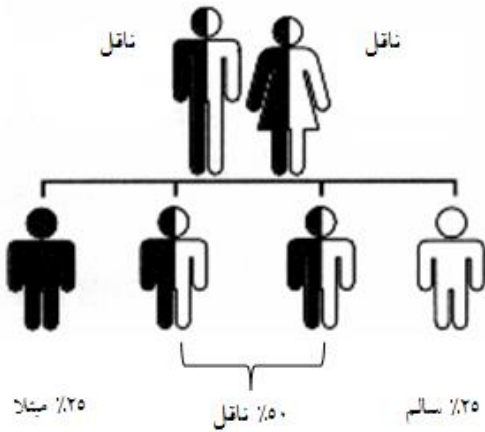
نوع ال C: طفرة في جين HGSNAT. هذا الجين يقع على كروموسوم ال 8p11 و الذي لديه 20 ايكسون.

نوع ال D: طفرة في جين GNS. هذا الجين قد يقع على كروموسوم ال 12q14 و الذي لديه 14 ايكسون.

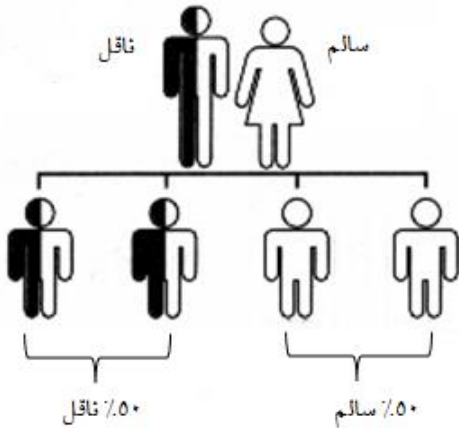


### طريقة الوراثة: في حال ان كلا الوالدين يكونوا ناقلی

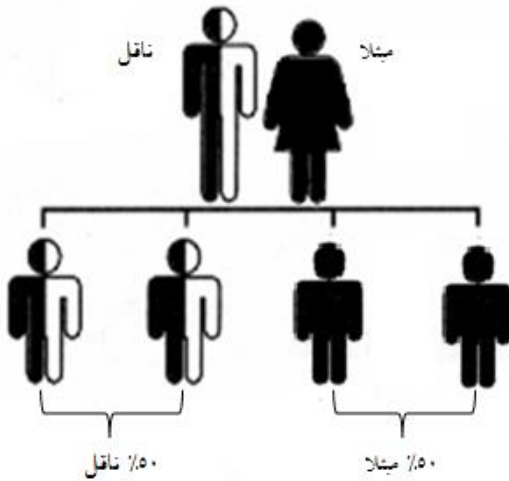
هذا المرض و في كل حمل 50% من اولادها حاملي  
جين المرض و 25% من اولادها سالمين و 25%  
مصابون بهذا المرض.

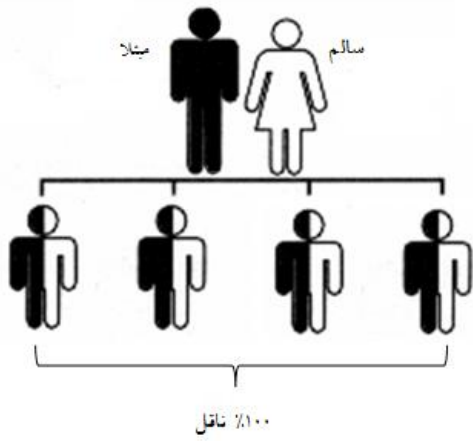


في حال ان احد الوالدين يكونوا سالمين و الاخر ناقل او  
حامل صفة في كل حمل 50% من الاولاد يكونوا ناقلين  
و 50% منهم قد يكونوا سالمين من هذا المرض.



في حال ان احد الوالدين يكون مصاب و الاخر ناقل او  
حامل جين المرض في كل حمل 50% من الاولاد ناقلی  
جين المرض و 50% منهم قد يكونوا سالمين.





فی حال ان احد الوالدين مصاب و الاخر سالم  
فی كل حمل 100% من الاولاد قد يكونوا  
ناقلی او حاملی جين هذا المرض.

### علامات و اعراض المرض:

الاشخاص المصابة بهذا المرض MPSIII لم يكن لديهم اعراض شاخصة بالنسبة او بالقياس مع باقى المتلازمات لموكوبلى ساكاريدوز (MPS). المصابون بهذه المتلازمة لديهم طول القامة الطبيعية حالات من التوتروالقلق و فى بعض الحالات منهم قد نلاحظ علائم الاوتيسم او مرض التوحد.

### اساليب التحديدية:

من الممكن ان الطبيب المعالج وعن طريق انجاز فحوصات السريرية و انجاز اختبارات عديده و ايضا اختبار البول لتحديد مستوى الجلبيكوزامينوجليكان و قياس مستوى نشاط انزيمات المحدودة فى الدم و خلايا الجلدية لهذا المرض سيفحص و يحدد المرض.

### تحديد قبل الولادة:

بداية تنجز الاستشارة الوراثية و دراسة علائم السريرية و تعيين و تحديد نوع ال MPS ثم يدرس كل جين المحدد عن طريق التسلسل و ايضا ال STR لدراسة تكميلية.

### العلاج:

على اساس حدة السريرية للمرض قد يكون الهدف هو تهدئة الم المرض. علاج الانزيمى و زراعة نخاع العظام لم يكن له تاثير فى علاج المرضى. تتبع و تستمر الدراسات حول هذا المرض و علاجه.



المصادر :

1- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/mucopolysaccharidosis-type-iii>

2-

<https://www.omim.org/entry/252900?search=MPS%20Ii%20%28Mucopolysaccharidosis&highlight>

=mucopolysaccharidosi%20iii%20mp

3-

<https://www.omim.org/entry/252920?search=MPS%20Ii%20%28Mucopolysaccharidosis&highlight>

=mucopolysaccharidosi%20iii%20mp

4-

<https://www.omim.org/entry/252940?search=MPS%20Ii%20%28Mucopolysaccharidosis&highlight>

=mucopolysaccharidosi%20iii%20mp