



مرض متلازمة مارتولامى - MPS VI (Mucopolysaccharidosis) (Maroteaux- Lamy)

هذا المرض قد يكون مرض وراثى تدريجى و الذى يحدث اثر نقص فى انزيم المشارك فى مسير الايضة او استقلاب السكرى يسمى بكليكوامينوكليكان. مستوى الدقيق لاشاعة هذا المرض لم يعرف بعد اما تشير التقديرات الى ان ١ فى ٢٥٠٠٠٠ او ٦٠٠٠٠٠ شخصا يصاب بهذا المرض.

ژنتيك:

این بیماری به صورت اتوزومال مغلوب به ارث میرسد. جهش در ژن **ARSB** رخ داده است. این ژن روی کروموزوم ١٤،١ قرار دارد و دارای ١٤ اگزون میباشد.

علائم:

افراد مبتلا به بیماری MPSVI در بدو تولد علائمی را نشان نمی دهند و علائم از ابتدا کودکی بروز می کند. این بیماران دارای سر بزرگ (ماکروسفالی)، چهره مشخص زمخت، زبان بزرگ، جمع شدن مایع در مغز (هیدروسفالوس)، دریچه های قلب غیرطبیعی، طحال و کبد بزرگ و مشکلات تنفسی هنگام خواب می باشند.



روش های تشخیصی:

پزشک ممکن است با انجام معاینات بالینی، آزمایشات متعدد مانند تست ادرار برای تعیین میزان گلیکوزآمینوگلیکان و اندازه گیری سطح فعالیت آنزیم های مشخص در خون و سلولهای پوستی این بیماری را تشخیص دهد.

تشخیص پیش از تولد:

ابتدا مشاوره ژنتیکی و بررسی علائم بالینی و تعیین نوع MPS انجام میشود. سپس کل ژن تعیین توالی شده و همچنین STR های تکمیلی نیز بررسی میشود.

درمان:

براساس شدت بالینی بیمار، تنها هدف تسکین درد بیماران و بهبود بخشیدن کیفیت زندگی آنهاست (جلوگیری از آسیب دائمی بافت ها و اندام ها). درمان آنزیمی و پیوند مغز استخوان برای این بیماران انجام شده که موثر واقع نشده است. تحقیقات درمورد این بیماری ادامه دارد.