



مرض الغوشية (Gauchers disease)

مرض الوراثة الغوشية قد يربط كل الانسجة و الاجهزة لجسم الانسان. هذا الاضطراب الوراثة قد يكون من طبقة الامراض الليزوزومية و قد تكون العلائم لديه ذات انواع مختلفة بين المصابين. الباحثي لهذا المرض و مع لحوظ العلائم السريرية قد يفصلوا هذا المرض بانواع مختلفة:

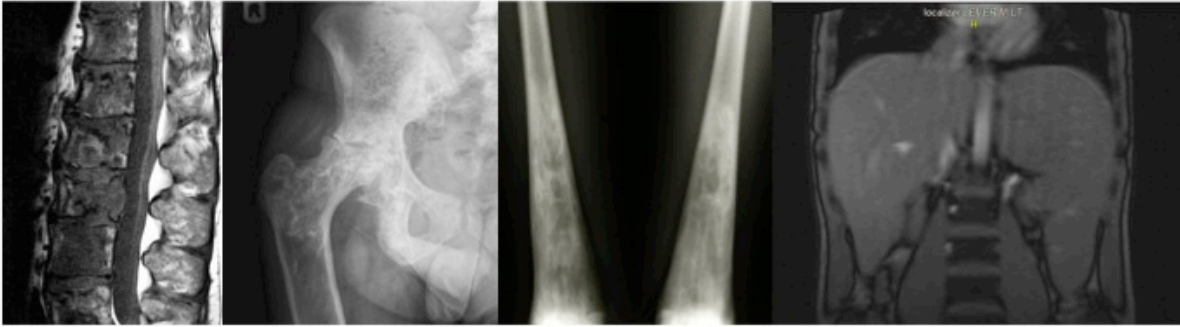
نوع الاول: هذا النوع من المرض قد يكون الاكثر شيوعا في حد ذاته. و لدليل عدم ضلوع و ربط الدماغ و النخاع (جهاز العصبى المركزى) يسمى بغير العصبى. قد يمكن حدوث و اندلاع كل العلائم من طيف الخفيف حتى الحاد و فى كل زمان من الطفولة حتى البالغين. السمة الرئيسية لهذا النوع قد يكون كبر الكبد و الطحال (hepatosplenomegaly) فقر الدم و تكبد اجزاء من الجسم بسبب خفض الصفائح الدموية (thrombocytopenia) مشاكل رئوية و اضطرابات العظام كالم العظم و انكسار و التهاب المفاصل.

نوع الثانى و الثالث: هذان النوعان من المرض قد يعرفا بانواع العصبية للمرض و قد يوديا الى مشاكل لجهاز العصبى المركزى اضافة الى انواع العلائم التى ذكرناها هذا المرض قد يسبب حركات الغير طبيعية للعين و الاختلاج و صدمات الدماغ. نوع الثانى عادة قد يكون تهديدا لحيات شخص المصاب و الذى يبدأ منذ ايام الولادة. نوع الثالث للمرض يصيب جهاز العصبى المركزى المتلوف و المتضرر اما قد يعمل باقل سرعة بالقياس مع نوع الثانى.

نوع القاتل قبل الولادة:

هذا النوع قد يكون اكثر حدة من انواع الاخرى للمرض و الذى قد يكون لديه مضاعفات حادة التى تهدد حياة الشخص منذ الولادة او ربما قبل الولادة. هذا النوع من المرض قد يسبب التهاب الحاد بسبب تجمع السوائل قبل الولادة (hydrops fetalis) البشرة الجافة و حرشفى ك (ichthyosis) او مشاكل جلدية اخرى و كبر الكبد و الطحال علائم خاصة للوجه و اعتلالات عصبية حادة.

نوع ذات الصلة بالقلب و الشرايين: هذا النوع من المرض بداية قد يتاثر به القلب و قد يسبب بتصلب صمامات القلب (Calcify) المصابين بهذا النوع من المرض يمكن ان يكون لديهم اضطرابات للعين و امراض العظام و كبر الخفيف للطحال.



طیف السریری لمرض الغوشية

جين ال GBA قد يكون ترميز انزيم البيتا - الكلوکوسربروزيداز و الذى هو المسئول من انكسار الدهن لکلوکوسربروزيد و تحويله للسكر و جزيئات البسيطة للدهن (ceramide). هذا الجين قد يقع على اطول كروموسوم الاول و طريقة توارثه قد تكون صبغى وراثى جسدى متنحى. الطفرة فى هذا الجين قد تودى الى خفض او خبن و ازالة عملية الانزيم و هذا الامر قد يزيد السموم الناتجة من ازدياد الكلوکوسربروزيد و المواد المرتبطة.

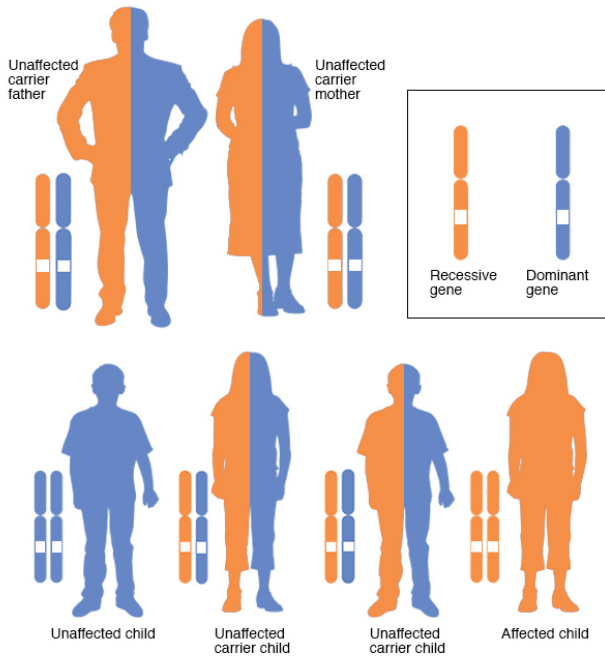
من كل ٥٠٠٠٠ حتى ١٠٠٠٠٠ اولادة حية قد تصاب حالة واحدة بهذا المرض و نوع الاول قد يكون الاكثر اشاعة فى احصائيات مجتمع اروبا الشرقية و المركزية.



تحديد الاول للمرض مع قياس مستوى نشاط انزيم الكلوكوسريروزيداز و في حالة خفض الانزيم عند دم المحيطى لالكريات البيضاء او خلايا اخرى ذات النواة تشمل الدراسة الوراثية للعثور على نوع و محل الطفرات و ايضا مراحل التالية للتحديد. جين ال GBA الجين الوحيد الذى المتغيرات المسببة فيه قد تسبب حدوث مرض الغوشية و دراسة هذا الجين قد تكمل مراحل التحديد.

مع لحوظ نمط الوراثة الصبغى الجسدى المتتحى للمرض و فى حال نقل الام و الاب للمرض و فى كل حمل من المحتمل ان ٢٥% قد يكون الوليد مصاب بهذا المرض. لهذا السبب الاستشارة و الدراسة الوراثة عند العوائل مع احتمالية نقلهم قد تكون هامة و ضرورية.

اضافة الى هذا قياس مستوى الانزيم و اختبار نخاع العظام عند الافراد و الاشخاص الذين لديهم علائم كفقير الدم و تضخم الطحال قد تبين عند التحديد بادق و اتم. اساليب علاجية مختلفة لخفض علائم السريرية للمرض:





- البديل للانزيم (ERT) سببا لخفض العلائم و قد يمنع من اصابة البالغة للجسم.
- قطف التام او قسم من الطحال
- حقن محصولات الدم عند الاشخاص مع فقر الدم الشديد و النزيف
- اخذ ادوية لتسكين الم العظام
- جراحة تبديل المفصل
- اخذ مكملات ك البايوسفونيت و الكلسيوم و فيتامين ال D.

فى مختبر الوراثة الطبية ل الدكتور زينلى لاعتلاء و ازدياد الدقة و الصحة من انجاز العمل كل اساليب الاختبار المباشرة و غير المباشرة قد تستخدم لدراسة هذا المرض. دراسة المباشرة باسلوب التسلسل لكل الايكسونات و غير المباشرة عن طريق دراسة ال STR و جين ال GBA. للحصول على معلومات اكثر حول هذا المرض راجعوا [هذا الموقع](#).

References:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1269>

<http://www.gaucherdisease.org>

<https://ghr.nlm.nih.gov>