



بیماری پمپه

بیماری پمپه یک اختلال وراثتی بوده که با تجمع قند پیچیده ای به نام گلیکوژن در سلول های بدن همراه است. تجمع گلیکوژن در برخی از اندام ها و بافت ها به خصوص ماهیچه ها ، عملکرد طبیعی آن ها را مختل می کند.

محققان سه نوع بیماری پمپه که در شدت و سن شروع متفاوت اند را تشخیص داده اند. این سه دسته شامل نوع شروع شونده در دوره ی جنینی کلاسیک ، نوع شروع شونده در دوره ی جنینی غیرکلاسیک و نوع شروع شونده دیر هنگام می باشند.

نوع شروع شونده در دوره ی جنینی کلاسیک بیماری پمپه در طول چند ماه اول پس از تولد شروع می شود. افراد مبتلا به این نوع اختلال معمولاً ضعف ماهیچه ای (میوتاپی) ، تون ضعیف ماهیچه ای (هیپوتونی) و کبد بزرگ شده (هپاتومگالی) و نقایص قلبی را تجربه می کنند. نوزادان مبتلا ممکن است به میزان مورد انتظار وزن اضافه نکرده و رشد نکنند و دارای مشکلات تنفسی باشند. در صورت عدم درمان، این نوع از بیماری پمپه به دلیل مشکلات قلبی ، باعث مرگ در سال اول زندگی فرد می شود.

نوع شروع شونده در دوره ی جنینی غیرکلاسیک بیماری پمپه معمولاً تا سن ۱ سالگی شروع می شود. این اختلال با تاخیر مهارتهای حرکتی (مثل غلت خوردن و نشستن) و ضعف ماهیچه ای پیشرونده همراه است. قلب ممکن است به صورت غیرطبیعی بزرگ شود (کاردیومگالی) ، اما افراد مبتلا معمولاً مشکلات قلبی را تجربه نمی کنند. ضعف ماهیچه ای در این اختلال موجب مشکلات تنفسی شدید شده و بیشتر کودکان مبتلا به این نوع از بیماری پمپه معمولاً تا اوایل کودکی زنده می مانند.

نوع شروع شونده دیر هنگام بیماری پمپه ممکن است تا اواخر کودکی یا دوره ی میانسالی ظاهر نشود. این اختلال معمولاً خفیف تر از دو نوع قبلی بوده و ندرتاً با مشکلات قلبی همراه است. بیشتر افراد مبتلا به این اختلال ، ضعف ماهیچه ای پیشرونده (به خصوص در ساق پا و تنه از جمله ماهیچه های کنترل کننده ی تنفس) را تجربه می کنند.

اساس ژنتیکی

جهش در ژن GAA موجب بیماری پمپه می شود. ژن GAA آنزیمی به نام اسید آلفا - گلوکوزیداز (اسید مالتاز نیز نامیده می شود) را تولید می کند. این آنزیم در لیزوزوم ها که ساختارهایی درون سلول ها بوده که به



عنوان مراکز بازیافت عمل می کنند، فعال است. این آنزیم در حالت طبیعی گلیکوژن را به قندهای ساده به نام گلوکز که منبع اصلی انرژی بیشتر سلول ها است تجزیه می کند.

جهش در ژن GAA از تجزیه ی موثر گلیکوژن توسط آنزیم اسید آلفا - گلوکوزیداز ممانعت نموده که این وضعیت موجب سطوح سمی این قند در لیزوزوم ها می شود. این تجمع باعث آسیب اندام ها و بافت های سراسر بدن به خصوص ماهیچه ها شده و متعاقباً باعث بروز علائم و نشانه های بیماری پمپه می شود.

الگوی توارث

الگوی توارث این اختلال ، اتوزومی مغلوب است. در این نوع توارث هر دو کپی ژن در هر سلول دارای جهش می باشند. والدین فردی مبتلا به یک اختلال اتوزومی مغلوب ، هر کدام یک کپی از ژن جهش یافته را حمل می کنند، اما خود هیچ علائم و نشانه ای از بیماری را بروز نمی دهند.

تشخیص بیماری

این بیماری در ماهیچه ها و همچنین توانایی انجام کارهای بی هوای فرد بیمار اثر می گذارد. علاوه بر آن، کبد و ماهیچه را با هم درگیر می کند و به طور مستقیم بر قند خون و سوخت و ساز ماهیچه اثر می گذارد و بافت های مختلف را از بین می برد. اندازه گیری آنزیم در بافت هایی مانند کبد و ماهیچه می تواند متخصص را به تشخیص قطعی برساند. اگر تشخیص بیماری ثابت نشده باشد، چالش متابولیک و تست ورزش ممکن است مفید باشد.

مهم ترین نکته این است که این بیماری باید زود تشخیص داده شود. در غیر این صورت، مشکلات قلبی در نوزادان و ضعف عضلانی در بزرگسالان، بیماران را دچار مشکلات شدیدی می کند. یکی از بزرگ ترین مشکلاتی که این بیماران دارند، این است که بیشتر پزشکان به علائم این بیماری آشنایی ندارند و علائم این بیماری به بیماری های دیگر انتساب داده می شود. تظاهرات اولیه این بیماری غیراختصاصی است که پزشکان و والدین اطلاعات کمی درباره آن دارند و چون بموقع تشخیص داده نمی شود، درمان بموقع هم برای این بیماران شروع نمیشود.

از نشانه های بیماری پمپه این است که از داخل رحم تا دو ماه اول پس از تولد قابل شناسایی است، اما در نوع دیررس بیماری پمپه، افراد دچار نارسایی تنفسی می شوند و از بیست و پنج سالگی به بعد علائم آن بروز می کند.

اگر یک نوزاد شیرخوار، علائم غیراختصاصی بیماری قلبی یا نارسایی های تنفسی را نشان دهد، بخصوص موقعی



که گریه می کند، دچار نفس تنگی و کبودی لب ها شود یا موقع شیر خوردن زیاد عرق کند و بحران تنفسی هنگام شیر خوردن داشته باشد، والدین باید او را پیش پزشک متخصص ببرند.

در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی، تشخیص قطعی بیماری پمپه از طریق آزمایشات دقیق مولکولی صورت می گیرد که طی آن ژن ایجاد کننده ی بیماری در افراد مبتلا و والدین ناقل، از لحاظ موتاسیون شناسایی می شود.

در بعضی خانواده ها ژن این بیماری وجود دارد و پدر و مادر باید حتما پیش از بارداری، مشاوره ژنتیک شوند. همچنین این خانواده ها باید بدانند هرگز بدون آزمایش های ژنتیک باردار نشوند. وقتی ژن معیوب در بدن نوزادی رشد کند، راه حلی وجود ندارد که بیماری عقبگرد کند و ژن معیوب را از میان بردارد و با دارو ها تنها می توان عمر بیماران را بیشتر کرد؛ البته کیفیت زندگی کودکان را بهتر می کند.

منابع:

1. [Pompe disease](#) at [NLM](#) Genetics Home Reference
2. Wagner KR (2007). "Enzyme replacement for infantile Pompe disease: the first step toward a cure". *Neurology*. 68 (2): 88–89.
3. Chien YH; Lee, NC; Thurberg, BL; Chiang, SC; Zhang, XK; Keutzer, J; Huang, AC; Wu, MH; et al. (2009). "Pompe disease in infants: improving the prognosis by newborn screening and early treatment". *Pediatrics*. 124 (6): e1116–25.
4. [Type II Glycogen Storage Disease](#)". The Association for Glycogen Storage Disease. Archived from [the original](#) on 23 June 2012. Retrieved 22 May 2012