مرض كرابيه

مرض كرابيه ، المعروف أيضًا باسم حثل المادة البيضاء للخلايا الكروية

هو اضطراب وراثي نادر ومتقدم يؤثر على الجهاز العصبي. ينتج عن نقص إنزيم galactocerebrosidase ، مما يؤدي إلى تراكم بعض الدهون تسمى galactolipids في الجهاز العصبي. يؤدي تراكم الدهون هذا إلى إتلاف الغطاء الواقي للخلايا العصبية ، مما يؤدي إلى تدمير غمد المايلين والتسبب في النهاية في مشاكل عصبية.

الأعراض:

تظهر أعراض مرض كرابي عادةً في الأشهر القليلة الأولى من الحياة ، على الرغم من أنها قد تظهر أيضًا في وقت لاحق في مرحلة الطفولة أو البلوغ. يمكن أن تختلف الأعراض على نطاق واسع وتشمل ضعف العضلات وصعوبة الرضاعة والتهيج والقيء والنوبات وتأخر النمو. مع تقدم المرض ، قد يعاني الأفراد المصابون من العمى والصمم والشلل والخرف. لسوء الحظ ، لا يوجد علاج لمرض كرابيه ، والتشخيص ضعيف بشكل عام ، حيث يموت معظم الأفراد المصابين قبل سن الثانية.

الأسباب:

ينتج مرض كرابي عن طفرات في جين GALC ، والذي يوفر تعليمات لصنع إنزيم galactocerebrosidase. تعطل هذه الطفرات إنتاج الإنزيم ، مما يؤدي إلى تراكم الجالاكتوليبيدات في الجهاز العصبي. يُورث داء كرابي في نمط صبغي جسدي متنحي ، مما يعني أن الطفل يجب أن يرث نسختين من الجين المتحور (واحدة من كل والد) لتطوير الحالة.

التشخيص:

قد يكون تشخيص داء كرابيه أمرًا صعبًا لأن الأعراض يمكن أن تكون مشابهة لأعراض الاضطرابات العصبية الأخرى. ومع ذلك ، هناك العديد من الاختبارات التي يمكن أن تساعد في تشخيص الحالة ، بما في ذلك اختبار الدم لقياس مستوى نشاط galactocerebrosidase والاختبار الجيني لتحديد الطفرات في جين GALC. في بعض الحالات ، قد يقوم الأطباء أيضًا بإجراء تصوير بالرنين المغناطيسي للدماغ للبحث عن علامات تلف الأعصاب.

العلاج:

حاليًا ، لا يوجد علاج لمرض كرابيه ، والعلاج داعم بشكل أساسي. وهذا يشمل إدارة أعراض المرض ، مثل النوبات وصعوبات التغذية ، وتوفير العلاج الطبيعي للمساعدة في الحفاظ على الحركة. ثبت أن زراعة النخاع العظمي تؤدي إلى إبطاء تقدم المرض لدى بعض الأفراد ، ولكنها ليست علاجًا وقد لا تكون فعالة في جميع الحالات.

الاكتشافات الحديثة للمرض

يعمل العلماء بنشاط على تطوير علاجات جديدة لمرض كرابيه. أحد الأساليب الواعدة هو العلاج الجيني ، والذي يتضمن توصيل نسخة وظيفية من جين GALC إلى الخلايا المصابة لاستعادة نشاط الإنزيم. العلاج المحتمل الآخر هو العلاج ببدائل الإنزيم ، والذي يتضمن إدارة شكل اصطناعي من إنزيم galactocerebrosidase لاستبدال الإنزيم المفقود لدى الأفراد المصابين. في حين أن هذه العلاجات لا تزال في المراحل الأولى من التطوير ، فإنها توفر الأمل في علاج أو إدارة أفضل للمرض في المستقبل.

الملخص

مرض كرابيه هو اضطراب عصبي نادر ومدمّر يصيب الرضع والأطفال الصغار. ينتج عن نقص إنزيم galactocerebrosidase ، مما يؤدي إلى تراكم الجالاكتوليبيد في الجهاز العصبي وتدمير غمد المايلين. على الرغم من عدم وجود علاج حاليًا لمرض كرابيه ، إلا أن الأبحاث جارية ويجري تطوير علاجات جديدة توفر الأمل في المستقبل. يمكن أن يساعد التشخيص المبكر للمرض وإدارته في تحسين نوعية الحياة للأفراد المصابين وأسرهم.

الاعتماد: مركز العلوم العصبية