# مرض جوشر

هو اضطراب وراثي نادر يؤثر على طريقة تكسير الجسم للدهون. ينتج المرض عن نقص إنزيم الجلوكوسيريبروسيداز المسؤول عن تكسير مادة دهنية تسمى جلوكوسيريبروسيد. هذا يؤدي إلى تراكم الجلوكوسيريبروسيد في الطحال والكبد ونخاع العظام ، مما يسبب مجموعة من الأعراض. في هذه المقالة ، سنناقش أعراض مرض جوشر وتشخيصه وعلاجه.

## أعراض مرض جوشر

يمكن أن تختلف أعراض مرض جوشر بشكل كبير اعتمادًا على نوع المرض. هناك ثلاثة أنواع من مرض جوشر ، ولكل منها أعراض وشدة مختلفة. النوع الأول هو النوع الأكثر شيوعًا من مرض جوشر ، وعادةً لا يؤثر على الجهاز العصبي. تشمل أعراض مرض جوشر من النوع الأول ما يلي:

- تضخم الطحال والكبد
- فقر دم
- تعب
- آلام العظام والكسور
- سهولة حدوث الكدمات والنزيف
- تأخر البلوغ
- تأخر النمو عند الأطفال

مرض جوشر من النوع 2 والنوع 3 نادر ويمكن أن يسبب أعراضًا عصبية شديدة. عادة ما تظهر أعراض مرض جوشر من النوع 2 في مرحلة الطفولة ويمكن أن تشمل النوبات وتيبس العضلات وصعوبة البلع. قد لا يظهر مرض جوشر من النوع 3 حتى الطفولة أو المراهقة ويمكن أن يسبب مشاكل في الحركة ونوبات صرع وتدهور معرفي.

## تشخيص مرض جوشر

قد يكون تشخيص مرض جوشر أمرًا صعبًا لأن الأعراض يمكن أن تكون مشابهة للحالات الأخرى. قد يقوم الطبيب بإجراء فحوصات الدم للتحقق من انخفاض مستويات إنزيم الجلوكوسيربروسيداز. يمكن أيضًا إجراء خزعة نخاع العظم لتأكيد التشخيص. يمكن أيضًا استخدام الاختبارات الجينية لتحديد ما إذا كان الشخص مصابًا بمرض جوشر ولتحديد النوع المحدد.

## علاج مرض جوشر

في الوقت الحالي ، لا يوجد علاج لمرض جوشر ، ولكن هناك علاجات متاحة يمكن أن تساعد في إدارة الأعراض. العلاج ببدائل الإنزيم (ERT) هو العلاج الأكثر شيوعًا لمرض جوشر. يتضمن ذلك تلقي دفعات منتظمة من الإنزيم المفقود للمساعدة في تكسير الجلوكوسيربروسيد في الجسم. يمكن لـ ERT تحسين أعراض مرض جوشر من النوع 1 ، مثل تقليل حجم الطحال والكبد ، وتحسين كثافة العظام ، وتقليل فقر الدم.

بالنسبة لأولئك المصابين بمرض جوشر من النوع 2 والنوع 3 ، قد لا يكون ERT فعالاً لأن الإنزيم لا يمكنه عبور الحاجز الدموي الدماغي. في هذه الحالات ، يمكن استخدام علاج اختزال الركيزة (SRT). يعمل SRT عن طريق تقليل كمية الجلوكوسيربروسيد في الجسم ، مما قد يساعد في إبطاء تقدم المرض. يمكن أيضًا التفكير في علاجات أخرى ، مثل زرع نخاع العظم ، لبعض المرضى.

## التعايش مع مرض جوشر

قد يكون التعايش مع مرض جوشر أمرًا صعبًا ، ولكن مع العلاج والإدارة المناسبين ، يمكن للعديد من الأشخاص أن يعيشوا حياة طبيعية نسبيًا. تعد الفحوصات المنتظمة مع طبيب على دراية بمرض جوشر ضرورية لمراقبة تقدم المرض وتعديل خطة العلاج حسب الحاجة. يمكن أن تكون الاستشارة الوراثية مفيدة أيضًا للأشخاص الذين لديهم تاريخ عائلي لمرض جوشر والذين يخططون لإنجاب أطفال.

## الملخص

يعد مرض جوشر اضطرابًا وراثيًا نادرًا يؤثر على طريقة تكسير الجسم للدهون. يمكن أن يسبب المرض مجموعة من الأعراض ، بما في ذلك تضخم الطحال والكبد ، وآلام العظام والكسور ، والتدهور المعرفي. لا يوجد علاج لمرض جوشر ، لكن علاجات مثل ERT و SRT يمكن أن تساعد في إدارة الأعراض وتحسين نوعية الحياة لأولئك الذين يعيشون مع المرض.



**الاعتماد: مركز العلوم العصبية**